

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL
DEPARTAMENTO DE MEDICINA
PROCESOS DE GRADO**



**INFORME FINAL DEL CURSO DE ESPECIALIZACIÓN EN ATENCIÓN INTEGRAL
EN SALUD FAMILIAR**

TITULO DEL INFORME FINAL:

**TRATAMIENTO DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA
CON UN ENFOQUE MULTIDISCIPLINARIO**

PARA OPTAR AL GRADO ACADÉMICO DE:

DOCTORADO EN MEDICINA

PRESENTADO POR:

**ALEJANDRO ANTONIO POLANCO GONZÁLEZ N° CARNET PG18005
ESTEFANY YAMILETH ESCOBAR RAMÍREZ N° CARNET ER18015**

DOCENTE ASESOR:

DRA. PATRICIA ROXANA SAADE STECH

NOVIEMBRE DE 2025

SAN MIGUEL, EL SALVADOR, CENTROAMÉRICA

UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
AUTORIDADES



M.SC JUAN ROSA QUITANILLA QUINTANILLA
RECTOR

DRA. EVELYN BEATRIZ FARFÁN MATA
VICERRECTORA ACADÉMICA

M.SC. ROGER ARMANDO ARIAS ALVARADO
VICERRECTOR ADMINISTRATIVO

LIC. PEDRO ROSALÍO ESCOBAR CASTANEDA
SECRETARIO GENERAL

LICDA. ANA RUTH AVELAR VALLADARES
DEFENSORA DE LOS DERECHOS UNIVERSITARIOS

LIC. CARLOS AMÍLCAR SERRANO RIVERA
FISCAL GENERAL

**FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL
AUTORIDADES**



**M.SC. CARLOS IVÁN HERNÁNDEZ FRANCO
DECANO**

**DRA. NORMA AZUCENA FLORES RETANA
VICEDECANA**

**LIC. CARLOS DE JESÚS SÁNCHEZ
SECRETARIO**

**MTRO. EVER ANTONIO PADILLA LAZO
DIRECTOR GENERAL DE PROCESOS DE GRADO**

**DR. AMADEO ARTURO CABRERA GUILLÉN
JEFE DE DEPARTAMENTO DE MEDICINA**

**MTRA. ELBA MARGARITA BERRÍOS CASTILLO
COORDINADORA GENERAL DE PROCESOS DE GRADO**

**DRA. PATRICIA ROXANA SAADE STECH
COORDINADORA DEL CURSO DE ESPECIALIZACIÓN**

AGRADECIMIENTO

Agradecemos a Dios y a la Virgen María por permitir finalizar este sueño que puso en nuestros caminos. A nuestros padres y familia, quienes han sido nuestro sostén incondicional; gracias por su apoyo y sacrificio, por impulsarnos siempre a alcanzar nuestras metas. Extendemos nuestra gratitud a la Universidad de El Salvador, Facultad Multidisciplinaria Oriental, por estar a cargo de nuestra formación profesional, así como al Hospital Nacional San Juan de Dios, San Miguel, por ser nuestro hospital escuela. A los docentes y asesores, especialmente a la Dra. Patricia Roxana Saade y la Mtra. Margarita Berríos, gracias por su tiempo, apoyo, paciencia y orientación durante el desarrollo de nuestro artículo.

Alejandro Antonio Polanco González
Estefany Yamileth Escobar Ramírez

DEDICATORIA

A mi querida madre Danny Lizela González Vásquez, mi estrella en el cielo, tu amor y ejemplo me acompañan siempre; con gratitud y amor, tu hijo.

Alejandro Antonio Polanco González

A Dios, por ser la luz que guía mi camino, la fuerza en mis momentos de debilidad y el motor de cada uno de mis sueños.

A mis padres, por su amor, sacrificios y enseñanzas, son la razón por la que he llegado hasta aquí.

A mis abuelos, cuya sabiduría, cariño y ejemplo han dejado una huella eterna en mi corazón. Su legado vive en cada paso que doy.

Estefany Yamileth Escobar Ramírez

Tabla de Contenido

	Pág.
Resumen	7
Introducción	9
Discusión	13
Conclusión	24
Referencias Bibliográficas	25
Anexos	30

Resumen

La fibrosis quística constituye una enfermedad genética autosómica recesiva de curso multisistémico, que principalmente se caracteriza por disfunción del canal CFTR, las manifestaciones respiratorias y digestivas determinan su elevada morbimortalidad pediátrica. A pesar de los avances diagnósticos y terapéuticos, continúa siendo un desafío clínico y social debido a la complejidad de su manejo y la necesidad de un abordaje integral. El objetivo del estudio es revisar y sintetizar la evidencia científica actual sobre el tratamiento de la fibrosis quística en la población pediátrica con un enfoque multidisciplinario, destacando la interacción entre el tratamiento farmacológico, la fisioterapia respiratoria, el soporte nutricional y la atención psicológica. Se analizan los progresos recientes en terapias moduladoras del CFTR, los esquemas antibióticos dirigidos a *Pseudomonas aeruginosa* y las estrategias de rehabilitación pulmonar y nutricional que han modificado el pronóstico vital de estos pacientes. La literatura evidencia que la atención coordinada entre neumólogos, gastroenterólogos, fisioterapeutas, nutricionistas, psicólogos y personal de enfermería optimiza la calidad de vida y la supervivencia infantil. En conclusión, el abordaje multidisciplinario constituye el eje central del tratamiento contemporáneo de la fibrosis quística pediátrica, permitiendo transformar una enfermedad letal en una condición crónica manejable y con expectativas de vida prolongadas.

Palabras Clave

Fibrosis quística, pediatría, tratamiento, manejo multidisciplinario.

Abstract

Cystic fibrosis is an autosomal recessive genetic disease with a multisystemic course, primarily characterized by CFTR channel dysfunction. The respiratory and digestive manifestations determine its high pediatric morbidity and mortality. Despite diagnostic and therapeutic advances, it remains a clinical and social challenge due to the complexity of its management and the need for a comprehensive approach. The objective of this study is to review and synthesize the current scientific evidence on the treatment of cystic fibrosis in the pediatric population with a multidisciplinary approach, highlighting the interaction between pharmacological treatment, respiratory physiotherapy, nutritional support, and psychological care. Recent advances in CFTR modulating therapies, antibiotic regimens targeting *Pseudomonas aeruginosa*, and pulmonary and nutritional rehabilitation strategies that have improved the life expectancy of these patients are analyzed. The literature shows that coordinated care among pulmonologists, gastroenterologists, physical therapists, nutritionists, psychologists, and nursing staff optimizes children's quality of life and survival. In conclusion, a multidisciplinary approach is the cornerstone of contemporary treatment for pediatric cystic fibrosis, enabling the transformation of a life-threatening disease into a manageable chronic condition with prolonged life expectancy.

Keywords

Cystic fibrosis, pediatrics, treatment, multidisciplinary management.

Introducción

La fibrosis quística es una enfermedad genética rara, hereditaria, autosómica recesiva en que la codificación de la proteína reguladora de conductancia de transmembrana (CFTR) esta reducida o ausente y como resultado se produce compromiso multisistémico fundamentalmente pulmonar y digestivo⁽¹⁾. El gen causal codifica una proteína reguladora de transmembrana de fibrosis quística (CFTR); a mutación más frecuente es $\Delta F508$. La función anormal o ausencia de CFTR produce un defecto en la composición iónica y en la hidratación de las secreciones de diferentes órganos⁽²⁾.

Los síntomas principales son: infecciones respiratorias repetitivos, íleo meconial, rinosinusitis, poliposis nasal, insuficiente pancreática, fallas en el crecimiento y bajo peso, deposiciones voluminosas y malolientes⁽³⁾. Esta enfermedad es de difícil diagnóstico dada la poca experiencia y conocimiento de los profesionales de la salud, pero en las últimas cuatro décadas en Europa y Norteamérica se ha incrementado la supervivencia debido a múltiples factores como la mejora del diagnóstico y el tratamiento integral en unidades de fibrosis quística⁽⁴⁾. Durante el 2020 la incidencia de FQ en la población europea se ha estimado, en promedio, entre 1/3000 y 1/6000, lo que corresponde a tasas de portadores de 1/28 y 1/40, respectivamente. En Latinoamérica ésta se estima entre 1 en 1600–14000 nacimientos, pero el subdiagnóstico sigue siendo un desafío importante, a pesar de las mejoras en los últimos años⁽⁵⁾. El pronóstico de los pacientes con FQ ha mejorado mucho en las últimas décadas. Una de las evidencias más llamativas de este cambio es el crecimiento sustancial en la proporción de pacientes adultos, que actualmente supera el 50% en la mayoría de los países, e incluso el 60% en Canadá⁽⁶⁾.

El descubrimiento del gen CFTR en 1989 constituye un hito en la investigación de la fibrosis quística. No solo reveló la causa subyacente de la enfermedad, sino que también abrió caminos para un mejor diagnóstico, el desarrollo de terapias dirigidas y, en última instancia, la esperanza de una cura⁽⁷⁾. Las primeras terapias para la fibrosis

quística se dirigieron principalmente a los síntomas y hallazgos en los órganos diana, incluyendo mala nutrición, función respiratoria y lesión e infección pulmonar⁽⁸⁾. Las alteraciones en la reología del moco y en la función ciliar condicionan un estado de inflamación crónica y predisposición a infecciones. Estas alteraciones pueden resultar a largo plazo en bronquiectasias, insuficiencia respiratoria crónica, alteraciones en la calidad de vida y eventual requerimiento de trasplante pulmonar⁽⁹⁾.

Este enfoque debe centrarse en mantener la función pulmonar mediante el control intensivo de las infecciones respiratorias y la depuración de mucosidad de las vías respiratorias, la optimización del estado nutricional con suplementos de enzimas pancreáticas y multivitamínicos⁽¹⁰⁾. Los tratamientos existentes para tratar la fibrosis quística (FQ) están diseñados para controlar sus síntomas, consistentes principalmente en retención de moco e infección crónica; el fallo respiratorio provocado por la infección es la segunda causa de muerte por esta enfermedad⁽¹¹⁾.

Los moduladores de CFTR han transformado la atención de la fibrosis quística, pasando del manejo reactivo de los síntomas a una terapia proactiva dirigida a moléculas específicas. Este cambio de paradigma exige que los sistemas de salud desarrollen competencias en asesoramiento genético, interpretación de biomarcadores e implementación de la medicina de precisión⁽¹²⁾. El momento del diagnóstico es un periodo crucial para empezar la educación alimentaria y el consejo dietético, que deberá ser realizado de forma coordinada entre los diferentes profesionales que tratan a los pacientes (médico especialista, dietista-nutricionista, médico de familia, enfermería) e incluso de otros pacientes, para garantizar el cumplimiento de los objetivos fijados⁽¹³⁾.

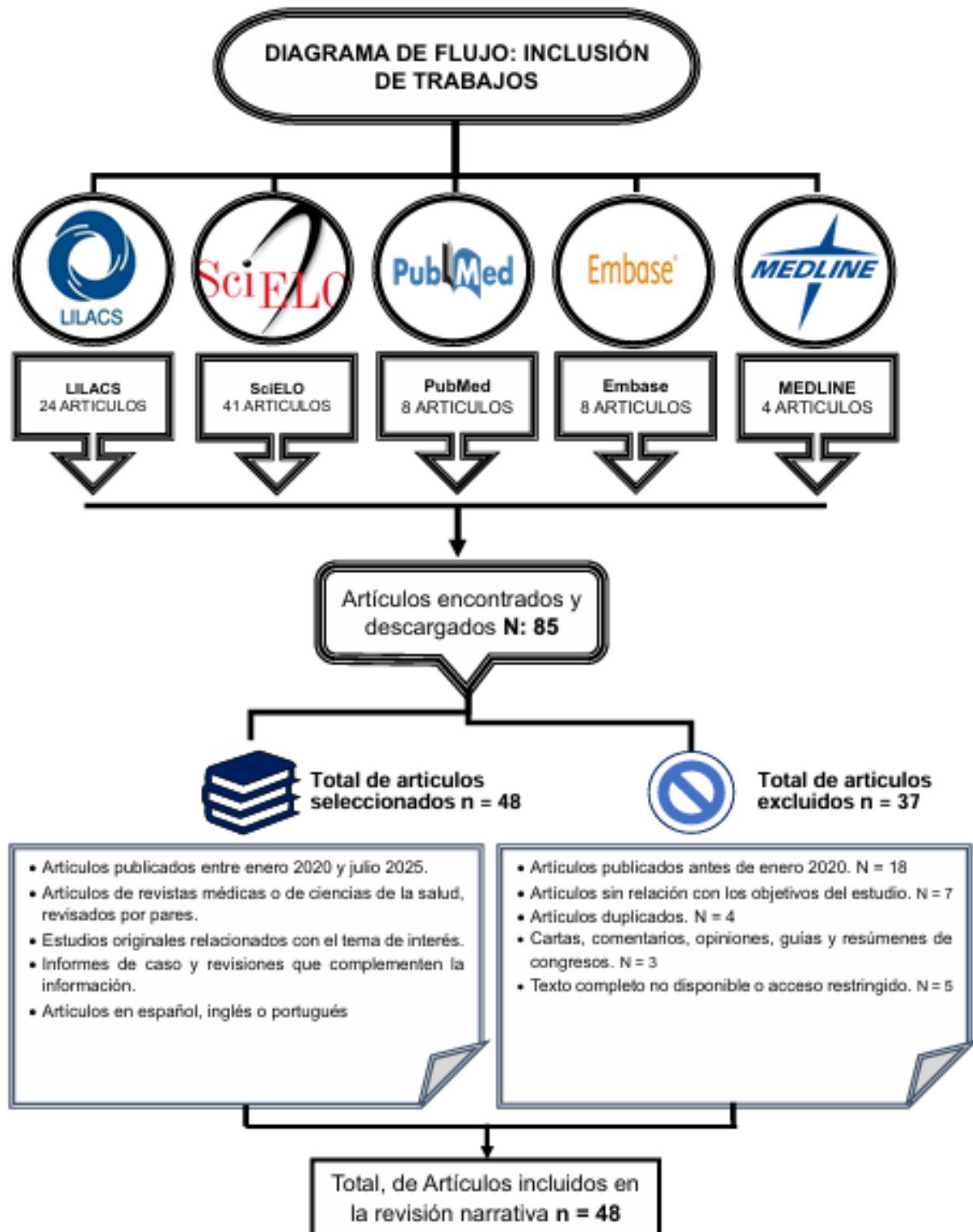
El objetivo de esta revisión narrativa es revisar y sintetizar la evidencia científica actual sobre el tratamiento de la fibrosis quística en la población pediátrica con un enfoque multidisciplinario.

Para ello se llevó a cabo una revisión de la literatura contenida en las bases de datos Medline, PubMed, LILACS, SciELO y EMBASE fue llevada a cabo durante los meses de julio y agosto de 2025, la búsqueda inicial identificó 85 estudios, de los cuales 4 se encontraban en Medline, 8 en PubMed, 24 en LILACS, 41 en SciELO y 8 en EMBASE. Los 85 estudios se sometieron a una evaluación de texto completo utilizando los criterios de inclusión y exclusión establecidos anteriormente; durante esta etapa se excluyeron 37 estudios, debido a los siguientes aspectos: en 18 artículos fueron publicados antes de enero 2020, 7 estudios no tenían relación con los objetivos del estudio, 4 se encontraban duplicados, 3 eran cartas, comentarios, opiniones, guías y resúmenes de congresos, y 5 era texto completo no disponible o acceso restringido. Por lo tanto, un total de 48 estudios se incluyeron en la presente revisión narrativa.

La localización, la selección de artículos, tanto los incluidos como los eliminados, y la causa de su eliminación en la fase de elección se indican en el diagrama de flujo. ([Figura 1](#))

Para la extracción de datos de los artículos seleccionados se elaboró una tabla que incluía el título del artículo, autor o autores, año, país, revista, tipo de artículo, población o universo, muestra, metodología aplicada en el estudio y los principales resultados o conclusiones. Toda esta información se incluyó en la Tabla 1. ([Anexo 1](#))

Figura 1. Diagrama de flujo para los resultados de búsqueda de literatura



Fuente: Elaboración propia

Discusión

Fibrosis quística en pediatría

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética rara, hereditaria, autosómica recesiva en que la codificación de la proteína reguladora de conductancia de transmembrana (CFTR) esta reducida o ausente y como resultado se produce compromiso multisistémico fundamentalmente pulmonar y digestivo⁽¹⁾. Es una patología con alta prevalencia entre los caucásicos. La mutación más frecuente es $\Delta F508$, típicamente cursa con enfermedad pulmonar crónica y progresiva, e insuficiencia pancreática exocrina determinando malabsorción y falla del crecimiento. El compromiso respiratorio es la principal causa de morbilidad⁽²⁾. ([Figura 2](#))

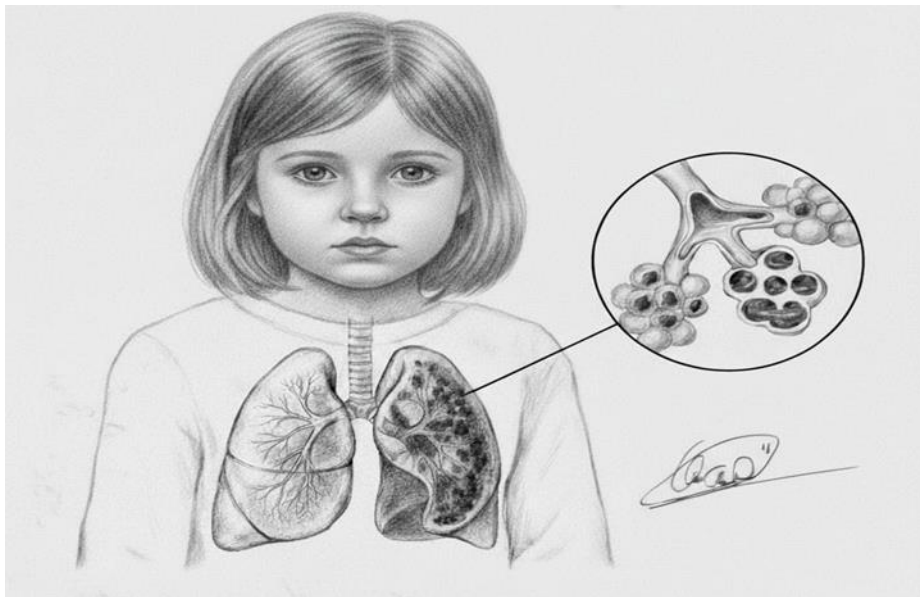


Figura 2. Comparación entre un pulmón sano y otro afectado por fibrosis quística. El recuadro amplía el daño a nivel de los bronquiolos y alvéolos, observa acumulación de moco espeso que obstruye las vías respiratorias, favoreciendo infecciones e inflamación crónica.

Fuente: Elaboración propia

Los síntomas principales de FQ son: infecciones respiratorias repetitivas, íleo meconial, rinosinusitis, poliposis nasal, insuficiencia pancreática, fallas en el crecimiento y bajo peso, deposiciones voluminosas y malolientes, esteatorrea, prolapsos rectales, infertilidad, entre otros⁽³⁾. En niños menores de dos años se

presenta fallo del crecimiento, heces más frecuentes, voluminosas y grasas, imposibilidad de ganar peso, infecciones respiratorias recurrentes, bronquiolitis y atelectasia persistente. En niños mayores de dos años hasta la adolescencia, se manifiesta malabsorción de proteínas y grasas por insuficiencia pancreática exocrina (IPE). En la adolescencia se desarrolla bronquitis crónica, hipocratismo digital⁽⁴⁾.

La prevalencia de FQ varía considerablemente entre las diversas poblaciones alrededor del mundo, dependiendo del origen étnico y procedencia; se estima una incidencia de 1/2500 nacidos vivos y se han producido cambios epidemiológicos tanto en la incidencia de FQ, que parece estar disminuyendo en la mayoría de los países, como en la supervivencia de los pacientes con FQ, que ha mejorado marcadamente en las últimas décadas⁽⁵⁾. Cuando Dorothy H. Anderson describió por primera vez la FQ en 1938, los pacientes solían morir durante su primer año de vida. Hoy en día, la proporción de pacientes adultos supera a la de niños en los países desarrollados y la edad mediana estimada de supervivencia se acerca a los 50 años, lo que significa que la mitad de los bebés nacidos hoy con FQ pueden esperar vivir hasta su quinta década de vida⁽⁶⁾.

Los centros de atención integral, los avances en la terapia antibiótica, el apoyo nutricional y el desarrollo de moduladores del CFTR son solo algunas de las innovaciones que han contribuido a este progreso. Como resultado, la edad media de supervivencia de las personas con FQ ha aumentado de forma constante⁽⁷⁾. Después de la introducción de los moduladores de CFTR en 2012, se observó una tasa más rápida de aumento de la supervivencia. La tasa de aumento en la mediana de supervivencia fue diez veces mayor después de la introducción de ELX/TEZ/IVA en comparación con el período anterior a la disponibilidad de cualquier CFTRm⁽⁸⁾. Según el Registro Nacional de FQ de Argentina en 2014 había en el país un total de 692 pacientes con FQ, sólo el 22,5% eran mayores de 18 años⁽⁹⁾.

La fibrosis quística ganó notoriedad en el folclore a través del síntoma de la "piel salada", que simbolizaba una condición incurable. En la Europa medieval, se creía que

estos niños estaban malditos por brujas y destinados a morir⁽¹⁰⁾. La FQ se identifica normalmente mediante el cribado a los recién nacidos o durante los primeros años de vida. Las personas que son diagnosticadas después de los 20 años. El diagnóstico se realiza mediante el test del sudor y el análisis del ADN⁽¹¹⁾.

Tratamiento

El advenimiento de los moduladores de CFTR (CFTRms) ha revolucionado el tratamiento de la FQ, pasando del manejo de los síntomas al tratamiento del defecto molecular subyacente⁽¹²⁾. Los moduladores de CFTR son una nueva clase de fármacos que mejoran el procesamiento postraduccionales defectuosos, el tráfico y la función del CFTR mutante⁽¹³⁾.

La intervención temprana con terapias moduladoras de CFTR ofrece el potencial de mejorar significativamente la trayectoria de la enfermedad pulmonar por FQ. Los moduladores de CFTR son terapias de moléculas pequeñas que se dirigen a la causa subyacente de la FQ. Los moduladores de CFTR tienen mecanismos de acción diferentes según la etapa de la formación o función de la proteína que aborden. Ivacaftor actúa como un “potenciador” que aumenta el tiempo que los canales CFTR permanecen abiertos en la membrana celular. Lumacaftor y tezacaftor son “correctores” que corrigen el mal procesamiento del CFTR debido a una delección de un aminoácido, lo que mejora su localización en la membrana celular y, por tanto, aumenta su densidad en dicha membrana. Elexacaftor es un corrector de nueva generación que actúa con un mecanismo similar al de lumacaftor y tezacaftor⁽¹⁴⁾.

El primer modulador aprobado para el tratamiento de personas con FQ fue el potenciador ivacaftor (IVA). Si bien las variantes F508del presentan un defecto tipo gating cuando se expresan en la membrana celular, el uso de ivacaftor por sí solo no fue eficaz para recuperar su función, por lo que fue necesario mejorar el procesamiento y transporte de las mutaciones F508del. Por ello, el tratamiento de personas con

variantes F508del requiere combinaciones de correctores y potenciadores, para abordar tanto la expresión como la función de la proteína CFTR⁽¹⁵⁾.

El tratamiento ELX / TEZ / IVA condujo a mejoras significativas en la función pulmonar, así como mejoras sólidas en los síntomas respiratorios y la función del regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística⁽¹⁶⁾. La terapia con ETI en pacientes pediátricos con FQ con CFLD avanzada puede ser beneficiosa para mejorar los resultados pulmonares y nutricionales sin impacto negativo en la bioquímica hepática o los resultados hepáticos⁽¹⁷⁾. Antes de comenzar el tratamiento, se deben realizar pruebas de mutación del gen de la FQ si se desconoce el genotipo del paciente⁽¹⁸⁾. ([Tabla 2](#))

Tabla 2. Avances terapéuticos recientes en el tratamiento de la fibrosis quística pediátrica y su impacto clínico¹⁻³⁰.

Tipo de intervención	Fármaco o estrategia	Resultados principales	Relevancia clínica y pronóstica	Autor
Moduladores del CFTR	Ivacaftor, Lumacaftor/Ivacaftor, Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor	Mejoría sostenida de FEV1, menor número de exacerbaciones y ganancia ponderal significativa.	Transforman la enfermedad en una condición crónica controlable y mejoran la expectativa de vida.	Fernández Sarda et al., 2023; González Jiménez et al., 2025; De la Hoz et al., 2020
Terapia antibiótica dirigida	Uso temprano y cíclico de tobramicina, colistina o ciprofloxacina inhalada	Erradicación temprana de <i>Pseudomonas aeruginosa</i> y control de infecciones respiratorias crónicas.	Reduce la progresión pulmonar y el deterioro funcional a largo plazo.	Giugno et al., 2020; Caballero et al., 2021; Rozov et al., 2020

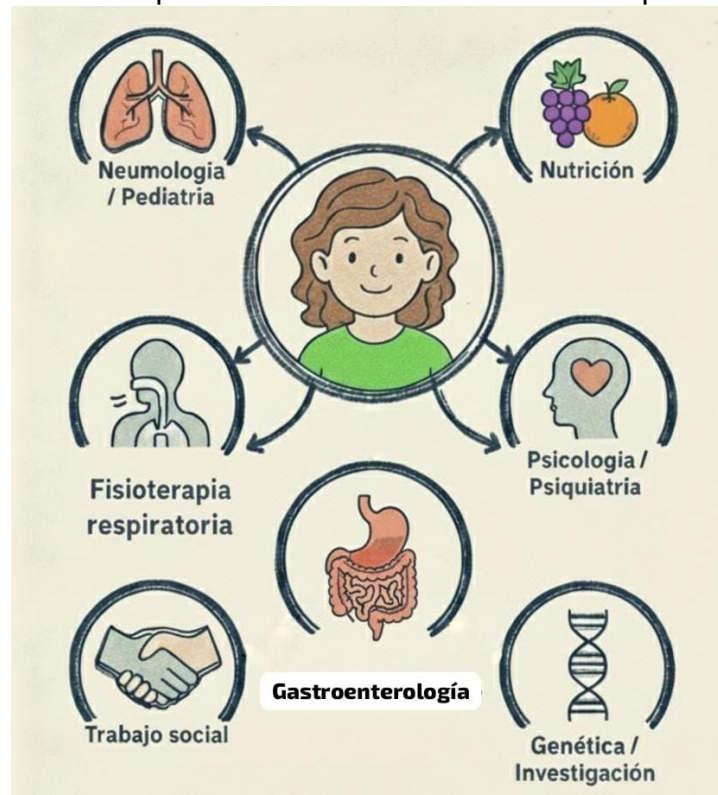
Terapia mucolítica y antiinflamatoria	Dornasa alfa, solución salina hipertónica, azitromicina crónica	Disminución del espesor del moco y reducción de la inflamación bronquial.	Mejora la depuración mucociliar y reduce hospitalizaciones por exacerbaciones.	Rozov et al., 2020; Sawicki & Agus, 2024
Soporte nutricional optimizado	Fórmulas hipercalóricas, enzimas pancreáticas, suplementación con vitaminas A, D, E y K	Mejor estado nutricional y menor incidencia de insuficiencia pancreática y hepática.	Aumenta la supervivencia y reduce la frecuencia de complicaciones digestivas.	Garriga et al., 2020; Mariotti Zani et al., 2023; Krzyżanowska et al., 2020
Rehabilitación pulmonar y fisioterapia avanzada	Entrenamiento respiratorio y programas de ejercicio estructurado	Incremento de la capacidad vital forzada y mejor tolerancia al ejercicio.	Fortalece la función pulmonar y la calidad de vida.	Estrada Tristán et al., 2023; Suárez et al., 2020
Manejo de comorbilidades metabólicas	Diagnóstico y tratamiento de diabetes relacionada con FQ	Control metabólico y reducción del deterioro pulmonar asociado a hiperglucemia crónica.	Permite intervención precoz endocrinológica y mejora la estabilidad clínica general.	Álvarez Ortega & Serrano Gómez, 2020
Abordaje psicológico y educativo familiar	Programas de apoyo psicosocial y adherencia terapéutica	Mayor adherencia al tratamiento y menor carga emocional en cuidadores.	Mejora la continuidad terapéutica y la percepción de bienestar del paciente pediátrico.	Rubio González et al., 2020; Talgatova, 2025
Tamizaje neonatal y diagnóstico precoz	Programas de pesquisa neonatal en Chile y Brasil	Diagnóstico antes de los síntomas clínicos; inicio temprano del tratamiento integral.	Mejora los resultados pulmonares y nutricionales a largo plazo.	Boza Costagliola et al., 2024; Maciel et al., 2020

Fuente: Elaboración propia con base a los artículos revisados

Manejo multidisciplinario

La implementación de un programa estructurado para el diagnóstico precoz combinado con un enfoque multidisciplinario de la atención mejora significativamente el estado nutricional y la función pulmonar, y reduce la morbilidad en niños con fibrosis quística. El modelo de MDT, que integra especialistas como neumólogos, gastroenterólogos, dietistas, fisioterapeutas y psicólogos, garantiza que todos los aspectos de esta enfermedad compleja sean gestionados de forma cohesionada⁽¹⁹⁾. Este modelo colaborativo proporciona una atención personalizada y holística que aborda no solo los síntomas respiratorios y las complicaciones sistémicas inherentes a la enfermedad, sino también las comorbilidades emergentes asociadas al envejecimiento de esta población. Este modelo de centro de FQ ha sido el eje para mejorar la esperanza de vida en las últimas cuatro décadas en FQ mediante la búsqueda y aplicación de múltiples estrategias preventivas y terapéuticas⁽²⁰⁾. ([Figura 3](#))

Figura 3: Equipo multidisciplinario en la atención de fibrosis quística



Fuente: Elaboración propia por IA basada en literatura revisada

Psicología

Los pacientes con FQ a menudo enfrentan importantes factores de estrés psicológico, con tasas de ansiedad y depresión que oscilan entre el 5% y el 22%, además de las demandas físicas de los rigurosos regímenes de tratamiento. Las directrices de la Fundación de Fibrosis Quística y de la Sociedad Europea de Fibrosis Quística enfatizan la realización regular de evaluaciones de salud mental durante la atención rutinaria, ya que los problemas de salud mental concurrentes pueden reducir la adherencia a la medicación, empeorar la función pulmonar y disminuir la calidad de vida relacionada con la salud. La terapia cognitivo conductual (TCC), son esenciales para manejar los desafíos médicos y psicológicos entrelazados de la FQ. La terapia de aceptación y compromiso (ACT) permite a los pacientes gestionar mejor su tratamiento y desenvolverse en el sistema de salud, a largo plazo mejora la calidad de vida y la longevidad al aliviar el estrés relacionado con el tratamiento y promover una mejor gestión de la salud. Las técnicas de mindfulness y relajación (MRT) mejora la regulación emocional y reduce la ansiedad y la depresión, condiciones comunes entre los pacientes con FQ⁽²¹⁾.

Nutrición

El apoyo nutricional en la atención de la FQ debe comenzar lo antes posible después del diagnóstico e incluir el logro de un estado nutricional óptimo para apoyar las etapas de crecimiento y el desarrollo de la pubertad en los niños, lo que apoyará aún más el mantenimiento de un estado nutricional óptimo en la vida adulta. La piedra angular de la nutrición en pacientes con FQ es una dieta alta en calorías y grasas, junto con un mejor control de la malabsorción debido a la terapia de reemplazo de enzimas pancreáticas y la atención a la suplementación adecuada de vitaminas liposolubles⁽²²⁾. La espirometría de rutina, junto con la evaluación del peso y la talla, son esenciales en el tratamiento de la enfermedad pulmonar en esta población⁽²³⁾.

Los trastornos del sueño en niños con FQ solo se relacionan con la característica clínica del estado nutricional, especialmente en aquellos con bajo peso, lo que refuerza la importancia de evaluar y monitorizar estos resultados por parte del equipo

multidisciplinario para adaptar el manejo de estas afecciones de forma temprana y sistemática⁽²⁴⁾.

Gastroenterología

Los gastroenterólogos pediátricos están en una posición única para abordar tanto los beneficios terapéuticos como las posibles consecuencias metabólicas u orgánicas específicas de la modulación del CFTR. Con la expansión de la elegibilidad para el uso de moduladores a grupos de menor edad, incluidos lactantes y niños pequeños, es crítico revisar los protocolos de evaluación que abordan la nutrición, la función hepatobiliar y el desarrollo musculoesquelético. Reconocer las implicaciones sistémicas de la restauración del CFTR es esencial para proporcionar una atención integral y multidisciplinaria, y para optimizar los resultados a largo plazo en este panorama terapéutico en evolución⁽²⁵⁾.

En ocasiones, la obstrucción intestinal neonatal puede aliviarse por medio de enemas que contengan material de contraste radiopaco hiperosmolar o isoosmolar; de lo contrario, puede ser necesaria la enterostomía quirúrgica para eliminar por lavado el meconio viscoso de la luz intestinal. Después del período neonatal, los episodios de obstrucción intestinal parcial (síndrome de obstrucción intestinal distal) pueden tratarse con enemas de material de contraste radiopaco hiperosmolar o isoosmolar o acetilcisteína, o por administración oral de una solución balanceada de lavado intestinal. Un emoliente fecal, como el dioctilsulfosuccinato de sodio (docusato) o la lactulosa, puede ayudar a prevenir estos episodios. Suele usarse ácido ursodesoxicólico, un ácido biliar hidrófilo, en pacientes con hepatopatía causada por fibrosis quística, pero hay poca evidencia que avale su eficacia para prevenir la progresión de la estasis biliar a la cirrosis⁽²⁶⁾.

La fisioterapia respiratoria

La intervención efectiva recientemente es el ejercicio físico, incluido el entrenamiento de los músculos respiratorios. El objetivo del entrenamiento de los

músculos respiratorios es mejorar la fuerza y la resistencia muscular espiratoria y/o inspiratoria para mejorar la función respiratoria. El entrenamiento de los músculos respiratorios ha demostrado eficacia⁽²⁷⁾. La AD (drenaje autógeno) es una técnica de limpieza de las vías respiratorias desarrollada por Chevallier que se basa en la espiración no forzada durante la respiración controlada a diferentes niveles de capacidad vital. Brevemente, mientras está sentado, el paciente primero realiza la respiración diafragmática a un volumen pulmonar bajo después de un ciclo de inspiración lenta por la nariz hasta la capacidad pulmonar total, seguido de una pausa de tres segundos, luego una exhalación no forzada por la nariz o la boca hasta el volumen residual⁽²⁸⁾.

Cuidados de enfermería

El personal enfermero que trate con estos pacientes debe de estar formado en los correctos conocimientos sobre los cuidados que se les va a proporcionar y para ello debe actualizar continuamente sus conocimientos⁽²⁹⁾.

La enfermera como parte del equipo multidisciplinario tiene un papel muy importante porque está de manera permanente con el paciente y con la familia, tiene un gran componente educativo, debe conocer en profundidad la enfermedad y el tratamiento para poder despejar dudas y dar un apoyo efectivo a la familia. De igual manera, el papel del profesional está relacionado con la gestión del cuidado, que tiene que ver, entre otras funciones, con servir de enlace permanente del paciente con los diferentes profesionales del equipo de salud, seguimiento al paciente hospitalizado en todos los aspectos del tratamiento y brindar apoyo espiritual y religioso, según sea el caso. Es importante que el profesional de enfermería comprenda los momentos de desánimo y frustración, a partir de una escucha activa basada en la comprensión y el afecto que les ayude a vivir el proceso de la enfermedad. Durante la hospitalización se debe animar al paciente a realizar actividades escolares y recreativas que le ayuden a vivir de manera más llevadera la enfermedad⁽⁴⁾.

Los niños con FQ requieren hospitalización regularmente, ya sea de forma electiva o debido a exacerbaciones pulmonares agudas o al deterioro de su estado de salud. Los criterios de hospitalización son: aumento de la frecuencia de tos productiva, aumento de la cantidad o cambios en la presencia de esputo, aumento de la frecuencia respiratoria, disnea en reposo, hipoxia, disminución marcada del soplo vesicular, nuevos cambios en la radiografía de tórax, deterioro de las pruebas de función pulmonar, pérdida o aumento de peso inadecuado, hemoptisis⁽³⁰⁾. ([Tabla 3](#))

Tabla 3. Evidencia científica sobre el tratamiento multidisciplinario de la fibrosis quística pediátrica¹⁻³⁰.

Área del tratamiento	Intervención o estrategia principal	Resultados o hallazgos relevantes	Implicación clínica multidisciplinaria	Autor
Neumología / Tratamiento farmacológico	Moduladores del CFTR (ivacaftor, lumacaftor/ivacaftor)	Mejora sostenida de la función pulmonar (FEV1), disminución de exacerbaciones y hospitalizaciones.	Requiere coordinación entre neumología, farmacia hospitalaria y nutrición para ajuste de dosis y seguimiento de adherencia.	Fernández Sarda et al., 2023; De la Hoz et al., 2020; González Jiménez et al., 2025
Terapia antibiótica	Erradicación temprana de <i>Pseudomonas aeruginosa</i> y manejo de infecciones respiratorias crónicas	La terapia antibiótica precoz retrasa la colonización crónica y preserva la función pulmonar.	La detección oportuna y control microbiológico requieren trabajo conjunto de neumólogo, infectólogo y laboratorio clínico.	Giugno et al., 2020; Caballero et al., 2021
Fisioterapia respiratoria	Técnicas de drenaje postural, oscilación de alta frecuencia y humidificación térmica de alto flujo	Reducción significativa de secreciones bronquiales y mejora de parámetros respiratorios.	Coordinación diaria entre fisioterapeuta, neumólogo y familia para optimizar adherencia domiciliaria.	Estrada Tristán et al., 2023; Suárez et al., 2020

Nutrición y gastroenterología	Soporte nutricional, enzimas pancreáticas, suplementación de vitaminas liposolubles	Prevención de desnutrición, mejor crecimiento y reducción de complicaciones gastrointestinales.	Implica seguimiento conjunto entre gastroenterólogo pediátrico, nutricionista y enfermería especializada.	Garriga et al., 2020; Mariotti Zani et al., 2023; Anton-Păduraru et al., 2024; Krzyżanowska et al., 2020
Manejo metabólico	Detección y control de diabetes relacionada con fibrosis quística	Detección temprana mediante tamizaje anual; uso de insulina mejora el pronóstico metabólico.	Requiere interacción entre endocrinología pediátrica y nutrición clínica.	Álvarez Ortega & Serrano Gómez, 2020
Psicología / Apoyo emocional	Intervención psicológica individual y familiar para adherencia terapéutica	Mejora de la calidad de vida, reducción de ansiedad y fortalecimiento del vínculo terapéutico.	Coordinación con fisioterapia y enfermería para intervenciones centradas en el bienestar emocional del niño y la familia.	Rubio González et al., 2020; Talgatova, 2025
Tamizaje neonatal y diagnóstico temprano	Programas nacionales de detección precoz	Detección temprana antes de manifestaciones clínicas; inicio oportuno del tratamiento multidisciplinario.	Articulación entre pediatría, genética, laboratorio y salud pública.	Boza Costagliola et al., 2024; Maciel et al., 2020
Atención integral y coordinación del equipo	Modelos de atención multidisciplinaria hospitalaria	Mejores tasas de supervivencia, menor progresión pulmonar y mejor estado nutricional.	Estructura funcional de trabajo conjunto entre neumología, gastroenterología, fisioterapia, nutrición, psicología y enfermería.	Haack & Novaes, 2020; Boza et al., 2020; Sawicki & Agus, 2024

Fuente: Elaboración propia con base a los artículos revisados

Conclusión

La evidencia analizada demuestra que la fibrosis quística en la población pediátrica exige un manejo terapéutico integral, fundamentado en la colaboración interdisciplinaria entre diversas áreas médicas y afines. El tratamiento farmacológico, orientado al control de la infección, la modulación de la respuesta inflamatoria y la optimización de la función del canal CFTR, resulta insuficiente si no se complementa con una intervención articulada entre las especialidades de neumología, gastroenterología, fisioterapia, nutrición, psicología y enfermería especializada. Este modelo multidisciplinario ha demostrado mejorar significativamente la función pulmonar, el estado nutricional y la calidad de vida, prolongando la supervivencia de los pacientes desde edades tempranas. Comprender la fibrosis quística desde esta perspectiva permite trascender el enfoque meramente clínico y reconocerla como una condición crónica que demanda atención integral, continua y humanizada. En consecuencia, el fortalecimiento de equipos multidisciplinarios y la implementación de centros especializados constituyen la estrategia más efectiva para transformar el pronóstico vital y funcional de los niños afectados por la fibrosis quística.

Financiamiento

Los autores no recibieron apoyo financiero para la elaboración de este artículo.

Referencias Bibliográficas

1. 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 Pediatr.* 2024 oct;95(5):543-552. DOI: <https://doi.org/10.32641/andespediatr.v95i5.5124>
2. Fernández Sarda MS, Báez Mellid L, Brizuela P, Dicembrino M, Giugno H, Castaños C. Evolución clínico-funcional de pacientes con fibrosis quística tratados con lumacaftor/ivacaftor en un centro pediátrico. Serie de casos. **Arch Argent Pediatr.* * 2023 Oct;121(5): e202202825. DOI: <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2022-02825>
3. Cuji-Gutiérrez GM, Philco-Toaza PE. La fibrosis quística en niños en el Ecuador. *Rev Arbitr Interdiscip Cien Salud Vida.* 2023 Jul-Dic;7(14):4-16. DOI: <https://doi.org/10.35381/s.v.v7i14.2510>
4. Lagoueyte Gómez MI, Uribe Velásquez SP. El papel del profesional de enfermería en el cuidado de los niños con fibrosis quística [review]. *Salud Bosque.* Colombia; 2022;12(1):1-12. DOI: <https://doi.org/10.18270/rsb.v12i1.3267>
5. Macoritto González L, Florentín G, Ríos González CM. Caracterización de niños y adolescentes con Fibrosis Quística que acuden a un hospital de IV Nivel de Atención del Seguro Social de Paraguay, años 2016 a 2019. *Pediatr. (Asunción).* 2022 abr;49(1):27-32. DOI: <https://doi.org/10.31698/ped.49012022005>
6. Scotet V, L'Hostis C, Férec C. The changing epidemiology of cystic fibrosis: incidence, survival and impact of the CFTR gene discovery. *Genes (Basel).* 2020 jun 26;11(6):589. DOI: <http://doi.org/10.3390/genes11060589>
7. Trouvé P, Saint Pierre A, Férec C. Cystic fibrosis: a journey through time and hope. *Int J Mol Sci.* 2024;25(17):9599. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms25179599>

8. Rubin JL, McKinnon C, Ghizzi Pedra G, Morgan DA, Zweig K, Liou TG. Impact of CFTR Modulators on Longitudinal Cystic Fibrosis Survival and Mortality: Review and Secondary Analysis [review + secondary analysis]. Pulmonary Therapy. Estados Unidos; 2025 Jul 11;11(3):365-386. DOI: <https://doi.org/10.1007/s41030-025-00303-4>

9. Juárez SV, Siroti C, Steiner S, Yampolsky J, Ramírez I, Martín C, Montiel G. Fibrosis quística y alto flujo termo humidificado, una nueva estrategia en el tratamiento. Rev Americana de Medicina Respiratoria. 2020 Sep;20(3):275-278. Disponible en: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1852-236X2020000300014&lang=es

10. Sankari A, Sharma S. Cystic fibrosis. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; actualizado 11 Dic 2024 [citada fecha de acceso]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK493206/>

11. Guerra-Morillo MO, Rabasco-Álvarez AM, González-Rodríguez ML. Fibrosis quística: tratamiento actual y avances con la nanotecnología. Ars Pharmaceutica (Internet). 2020 Abr-Jun;61(2):81-96. DOI: <https://dx.doi.org/10.30827/ars.v61i2.11358>

12. Salvatore D, Pepe A. Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Modulators in Cystic Fibrosis: A Review of Registry-Based Evidence [review]. J Clin Med. Suiza; 2025 Jun 5;14(11):3978. DOI: <https://doi.org/10.3390/jcm14113978>

13. Tümmler B, Pallenberg ST, Dittrich AM, Graeber SY, Naehrlich L, Sommerburg O, Mall MA. Progress of personalized medicine of cystic fibrosis in the times of efficient CFTR modulators [review]. Mol Cell Pediatr. Alemania; 2025 May 5;12(6). DOI: <https://doi.org/10.1186/s40348-025-00194-0>

14. Toraih EA, Malik HA, Islam RK, Pirzadah HA, Abdelmaksoud A, Elshazli RM, Boasiako PA, Alenazi SA, Dabel A, Jishu JA, Alenezi BT, Aiash H, Fawzy MS. Clinical Outcomes in Patients with Cystic Fibrosis Receiving CFTR Modulators: A Comparison of Childhood Versus Adolescent Initiation [original

article]. Children. Suiza; 2025 Jan 28;12(2):157. DOI: <https://doi.org/10.3390/children12020157>

15. Barros LGB, Prestes LM, Fernandes MFGM, Silva-Filho LVRF, Pinto LA. A new era of cystic fibrosis therapy with CFTR modulators [original article]. J Bras Pneumol. Brasil; 2024 Dec 30;50(6): e20240405. DOI: <https://dx.doi.org/10.36416/1806-3756/e20240405>

16. Mall MA, Brugha R, Gartner S, Legg J, Moeller A, Mondejar-Lopez P, Prais D, Pressler T, Ratjen F, Reix P, Robinson PD, Selvadurai H, Stehling F, Ahluwalia N, Arteaga-Solis E, Bruinsma BG, Jennings M, Moskowitz SM, Noel S, Tian S, Weinstock T, Wu P, Wainwright CE, Davies JC; for the VX19-445-116 Study Group. Efficacy and Safety of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor in Children 6 Through 11 Years of Age with Cystic Fibrosis Heterozygous for F508del and a Minimal Function Mutation: A Phase 3b, Randomized, Placebo-controlled Study [original article]. American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine. Estados Unidos; 2022 Jul 11;206(11):1361-1369. DOI: <https://doi.org/10.1164/rccm.202202-0392OC>

17. Goralski JL, Hoppe JE, Mall MA, McColley SA, McKone E, Ramsey B, Rayment JH, Robinson P, Stehling F, Taylor-Cousar JL, Tullis E, Ahluwalia N, Chin A, Chu C, Lu M, Niu T, Weinstock T, Ratjen F, Rosenfeld M; VX20-445-111 Study Group. Phase 3 Open-Label Clinical Trial of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor in Children Aged 2–5 Years with Cystic Fibrosis and at Least One F508del Allele [original article]. Pediatrics. Estados Unidos; 2023 (o año de publicación) DOI: <https://doi.org/10.1164/rccm.202301-0084OC>

18. He R, Lin F, Deng Z, Yu B. Elexacaftor–tezacaftor–ivacaftor for cystic fibrosis with Phe508del mutation: Evidence from randomized controlled trials [systematic review & meta-analysis]. SAGE Open Medicine. Estados Unidos; 2024 Jan 18. DOI: <https://doi.org/10.1177/20503121231225874>

19. Talgatovna AT. Improving early diagnosis and a multidisciplinary approach to the management of children with cystic fibrosis in Uzbekistan. Int J

20. Maciel LMZ, Magalhães PKR, Del Ciampo IRL, Barato de Sousa ML, Machado Fernandes MI, Sawamura R, Bittar RR, Andreotti de Molfetta G, Silva Júnior WA. The first five-year evaluation of cystic fibrosis neonatal screening program in São Paulo State, Brazil. *Cadernos de Saúde Pública*. 2020;36(10): e00049719. DOI: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00049719>

21. Hogeia L, Bernad B, Costea I, Levai CM, Marinca A, Papava I, Anghel T. The Role of Psychological Interventions in Enhancing Quality of Life for Patients with Cystic Fibrosis—A Systematic Review [review]. *Healthcare (Basel)*. Suiza; 2025 May 7;13(9):1084. DOI: <https://doi.org/10.3390/healthcare13091084>

22. Mariotti Zani E, Grandinetti R, Cunico D, Torelli L, Fainardi V, Pisi G, Esposito S. Nutritional Care in Children with Cystic Fibrosis. *Nutrients*. 2023;15(3):479. DOI: <https://doi.org/10.3390/nu15030479>

23. Castilho T, Wamosy RMG, Keil PMR, Santos BW, Bobbio TG, Schivinski CIS. Parâmetros do sistema respiratório e marcadores clínicos para crianças com fibrose cística = Respiratory system parameters and clinical markers in children with cystic fibrosis. *Fisioterapia e Pesquisa*. 2025;32: e24008324en. DOI: <https://doi.org/10.1590/1809-2950/e24008324pt>

24. Silveira K, Cadorin TH, Schivinski CIS. Association of sleep disorders and clinical characteristics of children with cystic fibrosis. *Fisioter Pesqui*. 2024;31: e23004124en. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1809-2950/e23004124en>

25. Sawicki G. Agus MSD. Advances in care and outcomes for children with cystic fibrosis. *Clin Chest Med*. 2024;45(3):625–637. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/fibrosis-qu%C3%ADstica-fq/fibrosis-qu%C3%ADstica>

26. Anton-Păduraru DT, Murgu AM, Bozomitu LI, Mîndru DE, Iliescu Halit C, Trofin F, Ciongradi CI, Sârbu I, Esanu IM, Azoicăi AN. Diagnosis and management of gastrointestinal manifestations in children with cystic fibrosis.

27. Cai W, Li M, Xu Y, Li M, Wang JN, Zuo YH, Cao JJ. The effect of respiratory muscle training on children and adolescents with cystic fibrosis: a systematic review and meta-analysis [systematic review & meta-analysis]. BMC Pediatr. China; 2024 Apr 15; 24:252. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12887-024-04726-x>

28. Bokov P, Gerardin M, Brialix G, Da Costa Noble E, Juif R, Vital Foucher A, Le Clainche L, Houdouin V, Mauroy B, Delclaux C. Beneficial short-term effect of autogenic drainage on peripheral resistance in childhood cystic fibrosis disease [original article]. BMC Pulmonary Medicine. Francia; 2022 Jun 21; 22:241. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12890-022-02039-2>

29. Jimenez D, García Romero R, Rodríguez Martínez A, Vicente Santamaría S. Tratamiento con moduladores CFTR en fibrosis quística: lo que un gastroenterólogo pediátrico debe saber. Children. 2025;12(9):1104. DOI: <https://doi.org/10.3390/children12091104>

30. López-Valdez JA, Aguilar-Alonso LA, Gándara-Quezada V, Ruiz-Rico GE, Ávila-Soledad JM, Reyes AA, Pedroza-Jiménez FD. Cystic fibrosis: current concepts [review]. Bol Med Hosp Infant Mex. México; 2021 Dic;78(6):584-596. DOI: <https://doi.org/10.24875/bmhim.20000372>

Anexos

Anexo 1. Extracción de datos de los artículos incluidos para la elaboración del artículo

Tabla 1. Características de los estudios incluidos en la revisión narrativa

No.	Autores	Título y tipo de artículo e idioma	Año y País	Revista y Base de datos	Objetivo	Metodología	Resultados/Conclusiones
1	Boza Costagliola, María Lina; Sotomayor, Gabriel Lobo; Valdebenito Alcaino, Susana; Navarro Tapia, Sandra; Barrientos Ibáñez, Hortensia	Tamizaje de Fibrosis Quística en la población chilena. Proyecto piloto de pesquisa en recién nacidos (Artículo original en español)	2024 (Chile)	Revista Chilena de Pediatría (EMBASE)	Estimar la incidencia de fibrosis quística.	Metodología cuantitativa, prospectiva, observacional	Resultados: La incidencia de FQ global en los RN con consentimiento informado e incluidos en el estudio es de 1/7.019 que se encuentra dentro de los rangos esperados cuya cifra podría modificarse al implementar tamizaje para todo Chile. Conclusiones: La combinación de estrategia IRT/PAP e IRT x PAP tiene buena sensibilidad y especificidad, pero con VPP en límite bajo, descrito con esta técnica y que es posible mejorar con un tercer nivel: IRT o estudio genético.
2	Fernández Sarda, Marcela Sol; Báez Mellid, Lourdes; Brizuela, Paula; Dicembrino, Manuela	Evolución clínico funcional de pacientes con fibrosis quística tratados con lumacaftor/iva caftor en un centro pediátrico. (Artículo de reporte de	2023 (Argentina, Buenos Aires)	Revista Arch Argent Pediatr (LILACS)	Encontrar el impacto del tratamiento en la fibrosis quística.	Metodología observacional descriptiva	Resultados: La mediana del ppVEF1 basal anual previo al inicio de tratamiento fue de 61,2 % [48-72,3] y se observó una mediana de aumento de 1,8 puntos porcentuales. Conclusiones: En esta serie, los niños con FQ tratados con lumacaftor/ivacaftor mostraron mejoría del ppVEF1 y del puntaje Z de IMC, y disminución del uso de antibióticos por exacerbaciones respiratorias.

caso en español)

3 Cuji-Gutiérrez, Genesis Monserrath; Philco-Toaza, Priscila Elizabeth

La fibrosis quística en niños en el Ecuador (Artículo de revisión narrativa en español)

2023 (Ecuador)

Revista Arbitrada Interdisciplinaria de Ciencias de la Salud. (SciELO)

Analizar la fibrosis quística en niños en el Ecuador.

Metodología cualitativa descriptivo, no experimental y transversal

Resultados: En el Ecuador la incidencia de la enfermedad es de 1 por cada 11.110 habitantes y cada año nacen aproximadamente 23 niños con esta afección, teniéndose en cuenta las mutaciones en el CFTR, entorpecen el diagnóstico molecular. **Conclusiones:** La incidencia de la fibrosis quística en el Ecuador es muy similar a la de otros países latinoamericanos donde hay una gran población "mestiza".

4 Lagoueyte Gómez María Isabel; Uribe Velásquez Sandra Patricia

El papel del profesional de enfermería en el cuidado de los niños con fibrosis quística (Artículo de revisión narrativa en español)

2022 (Colombia)

Revista Salud Bosque (Embase)

Proporcionar información útil para los profesionales de enfermería sobre los cuidados integrales de niños con fibrosis quística, con el fin de orientar el manejo clínico y educativo junto con las familias.

Metodología de revisión bibliográfica narrativa, con enfoque cualitativo, descriptivo y no experimental

Resultados: Encontraron que hay escasos estudios escritos por enfermería en relación con el cuidado de niños con fibrosis quística, predominando artículos de médicos y de países de Europa y Norteamérica; pese a ello, la evidencia existente indica que la enfermería tiene un rol esencial en educación, seguimiento, adherencia, apoyo familiar y coordinación del manejo, aunque muchos de estos aspectos están poco documentados en contextos con recursos limitados. **Conclusiones:** El cuidado de niños con fibrosis quística es altamente complejo y requiere de un equipo multidisciplinario en que la enfermería juega un rol fundamental; potenciar la educación, el seguimiento, la adherencia y el acompañamiento familiar puede mejorar resultados

clínicos; asimismo, urge la producción de más estudios de enfermería en este campo, especialmente en contextos locales, para fortalecer la práctica basada en evidencia.

5	Macoritto González, Leticia; Florentín, Gladys; Ríos-González, Carlos Miguel.	Caracterización de niños y adolescentes con fibrosis quística que acuden a un hospital de IV nivel de atención del seguro social de Paraguay, años 2016 a 2019 (Artículo original en español)	(2021) Paraguay	Revista Paulista de Pediatría (Scielo)	Conocer el uso de la alfadornasa en pacientes con fibrosis quística	Las variables incluidas para el estudio fueron las siguientes: Edad, Sexo, lugar de residencia, Antecedentes familiares de fibrosis quística, edad al momento del diagnóstico, presentación clínica germen patógeno inicial aislado en secreción traqueal (durante la internación actual), peso, talla, y diagnóstico nutricional antropométrico por puntaje z de peso para la edad (P/E), talla para la edad (T/E), peso/talla (P/T) e índice de masa	Resultados: Fueron incluidos 52 pacientes, 32/52 (61,54%) fueron del sexo femenino. La mediana de edad fue de 3 años (1 mes a 16 años). Del total, 37/52 (71,2%) pacientes no contaba con antecedentes familiares de FQ y el tiempo de diagnóstico que más frecuente fue entre los 0 a 8 meses de edad. La manifestación clínica al momento del diagnóstico que predominó fue la mixta (respiratorio/digestivo) en 38/52 pacientes (73,1%) y el patógeno más comúnmente aislado de secreción traqueal fue la Pseudomona aeruginosa en 33 (63,5%) de ellos. Cursaron con riesgo de desnutrición 18(34,6%) pacientes. Conclusiones: Se pudo apreciar un predominio del sexo femenino, siendo la forma clínica de debut predominante la mixta, respiratorio y digestiva. Un tercio de los pacientes se encontraban con riesgo de desnutrición.
---	---	---	--------------------	--	---	--	--

corporal (IMC),
(18) conforme a
los estándares
de la OMS.

6	Scotet, Virginie; L'Hostis, Carine; Fére, Claude	The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: Incidence, Survival and Impact of the CFTR Gene Discovery (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2020 (Francia)	Revista Genes (Scielo)	Revisar los cambios en la incidencia y la supervivencia de la fibrosis quística, y evaluar el impacto que ha tenido el descubrimiento del gen CFTR en dichos cambios.	Metodología revisión narrativa, no un estudio experimental original.	Resultados: La incidencia de fibrosis quística ha disminuido en varios países gracias al cribado y diagnóstico temprano, mientras que la supervivencia ha aumentado notablemente, con un número creciente de pacientes adultos. Conclusiones: La mejora en la supervivencia se atribuye a la detección temprana, cuidados multidisciplinarios y terapias innovadoras, destacando la importancia de estandarizar los registros internacionales para optimizar la atención.
7	Pascal Trouvé, Aude Saint Pierre y Claude Férec	Cystic fibrosis: a journey through time and hope (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2024 (Estados Unidos)	Revista International Journal of Molecular Sciences (PubMed)	El objetivo de esta revisión es presentar los avances que la ciencia y la medicina han aportado a nuestra comprensión de la fisiopatología de la fibrosis quística y su manejo, que en muchos aspectos ejemplifican la investigación genética	Metodología de revisión narrativa, aborda la historia multifacética de la fibrosis quística	Resultados: El artículo destaca los avances significativos en la comprensión de la fibrosis quística desde el descubrimiento del gen CFTR en 1989, incluyendo la modelización de la proteína CFTR, el desciframiento de su función como canal iónico y la identificación de sus socios moleculares, lo que ha llevado a numerosos avances terapéuticos clave. Conclusiones: La revisión concluye que la fibrosis quística ha sido un modelo para la investigación genética molecular, con avances significativos en la comprensión de su fisiopatología y el desarrollo de terapias dirigidas. Sin embargo, también subraya la

molecular moderna.

importancia de la investigación continua para mejorar el manejo clínico y la calidad de vida de los pacientes.

8	Rubin Jaime L.; McKinnon Craig; Ghizzi Pedra Gabriel; Morgan Devon A.; Zweig Kimberly; Liou Theodore G.	Impact of CFTR Modulators on Longitudinal Cystic Fibrosis Survival and Mortality: Review and Secondary Analysis (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2025 (Estado Unidos)	Revista Pulmonary Therapy (LILACS)	Explorar tendencias longitudinales en supervivencia y edad de muerte en individuos con fibrosis quística desde los años 1990 hasta 2023, con énfasis en la influencia de los moduladores de CFTR (especialmente la combinación elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor) sobre dichos desenlaces, mediante revisión de literatura más análisis secundario de datos del registro de pacientes de la Cystic Fibrosis Foundation de EE.UU.	Metodología revisión narrativa de estudios publicados entre enero de 1990 y enero de 2025	Resultados: La mediana de edad de supervivencia en EE.UU. se incrementó de 29.0 años en 1990 a 38.6 años en 2012 (antes de los moduladores CFTR), y luego a 68.0 años en 2023, coincidiendo con la aprobación y uso extendido de ELX/TEZ/IVA; la tasa de ganancia en mediana de supervivencia anual pasó de ~0.48 años/año (1990-2011) a ~1.72 años/año (2012-2018, con moduladores duales) y a ~4.79 años/año después de 2019 con disponibilidad de ELX/TEZ/IVA; otros estudios revisados en diferentes regiones también muestran mejoras en mortalidad y supervivencia, aunque con variaciones geográficas. Conclusiones: Los moduladores CFTR, especialmente la combinación elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, parecen estar asociados con mejoras sustanciales en supervivencia para personas con fibrosis quística, evidenciadas por el marcado aumento en edad mediana de supervivencia tras su introducción; aunque no se puede establecer causalidad definitiva con los datos actuales.
---	---	--	----------------------	------------------------------------	---	---	--

9	Juárez, Susana Verónica; Siroti, Catalina; Steiner, Sabine; Yampolsky, Julieta; Ramírez Ilene	Fibrosis quística y alto flujo termo humidificado, una nueva estrategia en el tratamiento (Artículo de reporte de caso en español)	2020 (Cuba)	Revista de Medicina Respiratoria (SciELO)	Encontrar y explicar una nueva estrategia en el tratamiento de la fibrosis quística	Metodología de tipo reporte de caso clínico	<p>Resultados: Resultando en nuestro caso en una visible disminución de la presencia de tapones mucosos en la TC de tórax y refiriendo la paciente disminución del esfuerzo tusígeno.</p> <p>Conclusiones: La terapia de AFTH hidrata el epitelio bronquial a través de la entrega de vapor de agua en forma continua durante todas las horas de uso, observándose macroscópicamente un cambio en la morfología del moco con mayor fluidificación, menor adherencia y mayor volumen de esputo con menor esfuerzo tusígeno y de tipo no irritativo.</p>
10	Sankari, Abdulghani; Sharma, Sandeep	Cystic Fibrosis (Artículo original en inglés)	2025 (Estado Unidos)	Revista StatPearls Publishing (LILACS)	Proporcionar una revisión integral sobre la fibrosis quística, incluyendo su fisiopatología, características clínicas, diagnóstico, tratamiento y manejo multidisciplinario, con el fin de mejorar la comprensión y el cuidado de los pacientes.	Metodología de revisión narrativa y educativa	<p>Resultados: Los pacientes con fibrosis quística presentan afectación multisistémica, especialmente respiratoria y pancreática.; Se observa inflamación crónica, infecciones respiratorias recurrentes y riesgo de insuficiencia respiratoria progresiva y es importante mencionar que el manejo integral ha mejorado la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes.</p> <p>Conclusiones: La atención multidisciplinaria y el diagnóstico temprano son fundamentales para optimizar los resultados clínicos. El control de infecciones, la terapia respiratoria y el soporte nutricional contribuyen a reducir complicaciones. Los moduladores de CFTR representan un avance clave en la mejora del pronóstico a largo plazo.</p>

11	Guerra-Morillo, M. O.; Rabasco Álvarez A. M.; González Rodríguez, M. L.	Fibrosis quística: tratamiento actual y avances con la nanotecnología (Artículo original en español)	2020 (España)	Revista ARS Pharmaceutica (LILACS)	Estudiar y analizar los diferentes sistemas nanoparticulares existentes para su uso por vía pulmonar, concretando en el uso de sistemas lipídicos para el tratamiento de la FQ.	Metodología basada en revisión narrativa no sistemática	<p>Resultados: Los tratamientos para la FQ se basan en intentar mejorar la sintomatología. Por ello, se hace interesante desarrollar en el futuro fármacos que traten el defecto en el gen CFTR, origen de la enfermedad. La vía pulmonar es idónea para administrar medicamentos que traten patologías que cursen a este nivel.</p> <p>Conclusiones: La Nanotecnología se ofrece como alternativa al tratamiento de la FQ por su capacidad de administrar nanotransportadores por vía pulmonar y liberar de forma localizada y sostenida su contenido.</p>
12	Salvatore Donatello; Pepe Angela	Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Modulators in Cystic Fibrosis: A Review of Registry-Based Evidence (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2025 (Suiza)	Revista Journal of Clinical Medicine (SciELO)	Revisar la evidencia derivada de registros nacionales e internacionales de fibrosis quística (CF registries) publicada entre 2015 y 2025, para evaluar el impacto real-mundo de los moduladores de CFTR (ivacaftor, lumacaftor/ivacaftor, tezacaftor/ivacaftor, elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor) en desenlaces	Metodología revisión narrativa de estudios basados en registros de pacientes con fibrosis quística	<p>Resultados: Los estudios basados en registros confirmaron que los moduladores de CFTR mejoran la función pulmonar (FEV₁) de manera sostenida, reducen la frecuencia de exacerbaciones pulmonares, y favorecen el estado nutricional en un amplio espectro de pacientes con CF; ivacaftor muestra mejoras robustas, especialmente en mutaciones sensitivas; lumacaftor/ivacaftor y tezacaftor/ivacaftor tienen beneficios más modestos.</p> <p>Conclusiones: Los datos de registros nacionales e internacionales respaldan los hallazgos de ensayos clínicos al demostrar que los moduladores de CFTR no solo son efectivos en condiciones controladas, sino también en la práctica diaria, modificando el curso de la enfermedad; no obstante, persisten desafíos como la heterogeneidad</p>

				clínicos clave: función pulmonar, exacerbaciones pulmonares, estado nutricional, supervivencia y calidad de vida.		metodológica entre registros, datos incompletos y acceso desigual a los tratamientos.	
13	Tümmler Burkhard; Pallenberg Sophia Theres; Dittrich Anna-Maria; Graeber Simon Y.; Naehrlich Lutz; Sommerburg Olaf; Mall Marcus A.	Progress of personalized medicine of cystic fibrosis in the times of efficient CFTR Modulators (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2025 (Alemania)	Revista Molecular and Cellular Pediatrics (Embase)	Describir los avances recientes en la medicina personalizada para fibrosis quística, con especial énfasis en los moduladores CFTR eficientes, biomarcadores del defecto básico, la variabilidad en la respuesta clínica y la futura dirección para optimizar tratamientos, especialmente en poblaciones pediátricas.	Metodología revisión narrativa de estudios publicados tanto clínicos como preclínicos	Resultados: La terapia triple con elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ELX/TEZ/IVA) ha mostrado mejoras significativas en función pulmonar y antropometría en pacientes con al menos un alelo F508del, y mejoras robustas en biomarcadores como la concentración de cloro en sudor, conductancia nasal (NPD) y corrientes intestinales (ICM), aunque con variabilidad individual considerable; estudios en genotipos no-F508del mediante organoides evidencian que muchos responden clínicamente a la terapia triple. Conclusiones: El uso de moduladores CFTR eficientes ha transformado considerablemente el panorama terapéutico de la fibrosis quística, permitiendo mejoras clínicas sustanciales en un amplio espectro de genotipos, especialmente si el tratamiento se inicia temprano; aun así, persisten desafíos como la respuesta variable entre pacientes, los efectos secundarios, la falta de acceso en ciertos países y los pacientes con mutaciones no respondientes que requieren opciones terapéuticas alternativas.

14	Toraih Eman A.; Malik Hassan A.; islam Rahib K.; Pirzadah Humza A.; Abdelmaksoud Ahmed; Elshazli Rami M.; Boasiako Paul Antwi; Alenazi Shehab Ahmed; Dabel Angelique; Jishu Jessan A.; Alenezi Bandar T.; Aiash Hani; Fawzy Manal S.	Clinical Outcomes in Patients with Cystic Fibrosis Receiving CFTR Modulators: A Comparison of Childhood Versus Adolescent Initiation (Artículo original en inglés)	2025 (Suiza)	Revista Children (PubMed)	Comparar los resultados clínicos, las tasas de hospitalización y supervivencia entre pacientes pediátricos con fibrosis quística que iniciaron terapia con moduladores de CFTR durante la niñez (2-12 años) versus los que lo hicieron durante la adolescencia (13-18 años)	Metodología estudio de cohorte retrospectivo basado en datos del registro global colaborativo TriNetX.	Resultados: Después de hacer el matching, con 946 pacientes en cada grupo, los adolescentes presentaron significativamente mayor incidencia de insuficiencia respiratoria (3,81% vs 1,06%) y de infecciones respiratorias (62,7% vs 57,5%), mayor tasa de hospitalización (29,6% vs 20,3%), más visitas hospitalarias por persona y hospitalizaciones más prolongadas. Conclusiones: Iniciar los moduladores de CFTR en la niñez se asocia con mejores desenlaces clínicos y menor utilización de los recursos sanitarios que si se inicia en la adolescencia, aunque no se observó diferencia en mortalidad en el corto plazo; estos hallazgos subrayan la importancia del diagnóstico temprano y del inicio temprano de las terapias moduladoras para la fibrosis quística
15	Barros Laura Gomes Boabaid de; Prestes Laura Menestrino; Fernandes Maria Fernanda Gonçalves Meirelles; Silva-Filho	A new era of cystic fibrosis therapy with CFTR Modulators (Artículo original en inglés)	2024 (Brasil)	Revista Jornal Brasileiro de Pneumologia (SciELO)	El artículo busca describir los avances terapéuticos recientes en fibrosis quística con moduladores de CFTR, explicar los tipos de moduladores (correctores y potenciadores), su impacto	Metodología revisión narrativa de literatura, incluidos estudios clínicos y datos preclínicos, regulaciones y experiencias nacionales	Resultados: Los autores explican que los moduladores CFTR, como correctores y potenciadores, han producido mejoras sustanciales en signos clínicos fundamentales de fibrosis quística: mejoría de la función pulmonar, disminución de concentraciones de cloro en sudor, calidad de vida mejorada, aumento en estado nutricional; se destaca el impacto clínico de combinaciones como elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor en pacientes con mutaciones F508del.

Luiz Vicente
Ribeiro
Ferreira da;
Pinto
Leonardo
Araújo

clínico esperado
y las
implicancias para
mejoras en
función
pulmonar,
calidad de vida y
supervivencia,
así como los
retos en
accesibilidad y
extensión de
uso.

Conclusiones: La introducción de moduladores CFTR representa un cambio de paradigma en la terapia de fibrosis quística, pues actúan sobre el defecto genético fundamental más que solo sobre síntomas; sin embargo, el acceso sigue siendo el principal obstáculo, y queda por optimizar la selección de mutaciones que responden, expandir el uso seguro en todas las edades y asegurar su distribución equitativa.

16

Mall Marcus
A.; Brugha
Rossa;
Gartner
Silvia; Legg
Julian;
Moeller
Alexander;
Mondejar-
Lopez
Pedro;
Prais Dario;
Pressler
Tacjana;
Ratjen
Felix; Reix
Philippe;
Robinson
Paul D.;
Selvadurai
Hiran;
Stehling
Florian;
Ahluwalia
Neil;
Arteaga-

Efficacy and
Safety of
Elexacaftor/Te-
zacaftor/Ivacaftor in Children
6 Through 11
Years of Age
with Cystic
Fibrosis
Heterozygous
for F508del
and a Minimal
Function
Mutation: A
Phase 3b,
Randomized,
Placebo-
controlled
Study (Artículo
original en
inglés)

2022
(Estados
Unidos)

Revista
American
Journal of
Respirator
y and
Critical
Care
Medicine
(PubMed)

Evaluar la
eficacia y
seguridad del
régimen triple
elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor
(ELX/TEZ/IVA)
en niños de 6 a
11 años con
fibrosis quística
que tienen una
copia de la
mutación
F508del y una
mutación mínima
funcional
(genotipo F/MF),
mediante un
estudio
aleatorizado,
doble-ciego con
placebo durante
24 semanas.

Metodología
ensayo clínico
fase 3b,
multicéntrico,
randomizado,
doble-ciego,
controlado con
placebo.

Resultados: En el grupo tratado con ELX/TEZ/IVA hubo una disminución media en $LCI_{2.5}$ de 2,29 unidades (IC 95 % 1,97-2,60) frente a un cambio de 0,02 unidades en el grupo placebo (diferencia de -2,26; $p < 0,0001$). Además, comparado con placebo hubo mejora de 11,0 puntos porcentuales en FEV_1 predicho (IC 6,9-15,1), reducción de 51,2 mmol/L en la concentración de cloro en sudor, y aumento en la puntuación respiratoria del cuestionario CFQ-R de 5,5 puntos. Los eventos adversos más comunes fueron cefalea (30 %) y tos (23,3 %), generalmente leves o moderados.

Conclusiones: Este estudio demuestra que, en niños de 6 a 11 años con genotipo F/MF, el uso de ELX/TEZ/IVA durante 24 semanas es seguro, bien tolerado y produce mejoras significativas en la función pulmonar, síntomas respiratorios y biomarcadores de función del CFTR,

	Solis Emilio; Bruinsma Bote G.; Jennings Mark; Moskowitz Samuel M.; Noel Sabrina; Tian Simon; Weinstock Tanya; Wu Pan; Wainwright Claire E.; Davies Jane C.					lo cual respalda su uso temprano para modificar la progresión de la enfermedad en esta población pediátrica.	
17	Goralski Jennifer L.; Hoppe Jordana E.; Mall Marcus A.; McColley Susanna A.; McKone Edward; Ramsey Bonnie; Rayment Jonathan H.; Robinson Phil; Stehling Florian; Taylor- Cousar	Phase 3 Open-Label Clinical Trial of Elexacaftor/Te zacaftor/Ivacaft or in Children Aged 2–5 Years with Cystic Fibrosis and at Least One F508del Allele (Artículo original en inglés).	2023 (Estados Unidos)	Revista Pediatrics (LILACS)	Evaluar la seguridad, farmacocinética, farmacodinámica y eficacia del tratamiento triple con elexacaftor/tezac aftor/ivacaftor (ELX/TEZ/IVA) en niños con fibrosis quística de 2 a 5 años que tienen al menos un alelo F508del.	Metodología ensayo clínico fase 3, abierto (open-label), multicéntrico, en dos partes (parte A para dosis y seguridad inicial, parte B para eficacia a 24 semanas)	Resultados: El tratamiento con ELX/TEZ/IVA en niños de 2 a 5 años fue generalmente seguro y bien tolerado, con perfil de seguridad similar al observado en grupos mayores; produjo reducciones clínicamente significativas en la concentración de cloro en sudor y en el índice de claridad pulmonar (LCI _{2.5}), mientras que el estado nutricional permaneció estable y la tasa de exacerbaciones pulmonares fue baja durante las 24 semanas de seguimiento. Conclusiones: Este estudio sostiene que iniciar terapia con el modulador triple ELX/TEZ/IVA en niños tan jóvenes como de 2 a 5 años es factible, con buena tolerancia y beneficios funcionales tempranos a nivel de CFTR y función pulmonar,

Jennifer L.;
Tullis
Elizabeth;
Ahluwalia
Neil; Chin
Anna; Chu
Chenghao;
Lu Mengdi;
Niu Tao;
Weinstock
Tanya;
Ratjen
Felix;
Rosenfeld
Margaret;
(para el
VX20-445-
111 Study
Group)

abriendo la puerta a intervenciones más tempranas en la evolución de la enfermedad; sin embargo, se requieren estudios a más largo plazo y con mayor número de pacientes para confirmar beneficios sostenidos y seguridad en esta población pediátrica.

18	He Rong; Lin Fei; Deng Zehui; Yu Bin	Elexacaftor– tezacaftor– ivacaftor for cystic fibrosis with Phe508del mutation: Evidence from randomized controlled trials (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2024 (Estados Unidos)	Revista SAGE Open Medicine (MEDLINE)	Evaluar los efectos de la combinación elexacaftor- tezacaftor- ivacaftor (ELX- TEZ-IVA) en pacientes con fibrosis quística portadores de la mutación Phe508del, mediante revisión sistemática y metanálisis de ensayos controlados aleatorizados, en cuanto a función	Metodología revisión sistemática más metanálisis	<p>Resultados: El metanálisis que incluyó seis estudios (siete reportes) con un total de 1125 pacientes mostró que ELX-TEZ-IVA mejora significativamente la función pulmonar (ppFEV₁) en aproximadamente 10.29 % sobre placebo, IVA o TEZ-IVA, eleva el puntaje en el dominio respiratorio del cuestionario CFQ-R en +14.59 puntos, y reduce la concentración de cloro en sudor en alrededor de 40.30 mmol/L.</p> <p>Conclusiones: El uso de la triple combinación ELX-TEZ-IVA ofrece beneficios clínicos relevantes para pacientes con mutación Phe508del, incluyendo mejoras sustanciales en la función pulmonar, calidad de vida respiratoria y biomarcadores de función CFTR, lo que la convierte en</p>
----	---	--	-----------------------------	--	--	---	---

						<p>pulmonar (ppFEV₁), síntomas respiratorios, concentración de cloro en sudor, y efectos adversos</p>	<p>una opción terapéutica superior frente a moduladores antiguos o placebo.</p>
19	Talgatovna Talgatova, Aygerim	<p>Improving early diagnosis and a multidisciplinary approach to the management of children with cystic fibrosis in uzbekistan (Artículo original en inglés)</p>	2025 (Uzbekistán)	<p>Revista International Journal of Medical Sciences (PubMed)</p>	<p>Evaluar la efectividad de un programa integrado para el diagnóstico temprano y un enfoque multidisciplinario en la gestión de niños con fibrosis quística en Uzbekistán, con el objetivo de mejorar los resultados clínicos.</p>	<p>Metodología estudio retrospectivo de cohorte</p>	<p>Resultados: Los niños diagnosticados bajo el nuevo programa (2019-2022) mostraron un diagnóstico significativamente más temprano (0.8 ± 0.5 años) en comparación con el grupo anterior (4.2 ± 2.1 años). A los 8 años, presentaron mejores resultados clínicos: mayor índice de masa corporal (IMC) para la edad (-0.5 ± 0.4 vs. -1.8 ± 0.7) y mejor función pulmonar (FEV1%: 85% ± 10% vs. 68% ± 15%).</p> <p>Conclusiones: La implementación de un programa estructurado para el diagnóstico temprano, combinado con un enfoque multidisciplinario en el cuidado, mejora significativamente el estado nutricional, la función pulmonar y reduce la morbilidad en niños con fibrosis quística en Uzbekistán.</p>
20	Zanini Maciel, Léa Maria; Ribeiro Magalhães, Patrícia Künzle; Lopes Del Ciampo, Ieda Regina;	<p>The first five-year evaluation of cystic fibrosis neonatal screening program in São Paulo State, Brazil (Artículo</p>	2020 (Brasil)	<p>Revista Cadernos de Saúde Pública (SciELO)</p>	<p>Evaluar los primeros cinco años del programa de cribado neonatal para fibrosis quística en el estado de São Paulo, Brasil, implementado en el Hospital de la</p>	<p>Metodología estudio retrospectivo de cohorte</p>	<p>Resultados: Se realizaron pruebas de cribado a 173,571 recién nacidos, de los cuales 1,922 (1.1%) presentaron niveles elevados de tripsinógeno inmunorreactivo (IRT1 ≥ 70 ng/mL). De estos, 1,795 (93.4%) realizaron la segunda prueba (IRT2), y 102 (5.2%) tuvieron resultados elevados (IRT2 ≥ 70 ng/mL). Se identificaron 26 casos confirmados de</p>

	Barato de Sousa, Maria Luísa; Machado Fernandes, Maria Inez; Sawamura, Regina; Rodrigues Bittar, Roberta	original en inglés)		Facultad de Medicina de Ribeirão Preto, Universidad de São Paulo, desde el 6 de febrero de 2010.		fibrosis quística, con una incidencia de 1:6,675 nacimientos. Conclusiones: El programa de cribado neonatal para fibrosis quística en el estado de São Paulo ha demostrado ser efectivo en la identificación temprana de casos, con una alta tasa de seguimiento y diagnóstico oportuno. Sin embargo, se identificaron tres casos que no fueron detectados por el programa, lo que resalta la importancia de mantener una vigilancia clínica continua y la necesidad de mejorar los protocolos de cribado para reducir los falsos negativos.
21	Hogea Lavinia; Bernad Brenda; Costea Iuliana; Levai Codrina Mihaela; Marinca Amalia; Papava Ion; Anghel Teodora.	The Role of Psychological Interventions in Enhancing Quality of Life for Patients with Cystic Fibrosis—A Systematic Review (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2025 (Suiza)	Revista Healthcare (MEDLINE)	Metodología revisión sistemática siguiendo directrices prisma, con protocolo registrado en prospero.	Resultados: Las intervenciones psicológicas revisadas mostraron reducciones significativas en síntomas de depresión, ansiedad y estrés percibido; aumentos en la autoeficacia para afrontar la enfermedad y mejoras en la vitalidad y funcionamiento emocional. Conclusiones: Las intervenciones como CBT y ACT, especialmente cuando se entregan mediante modalidades de tele-salud, tienen un impacto relevante en la mejora de la salud mental y calidad de vida de pacientes con fibrosis quística; se recomienda que estas intervenciones formen parte rutinaria del tratamiento multidisciplinario. es necesario en el futuro realizar estudios con tamaños de muestra mayores.

22	<p>Mariotti Zani, Elena; Grandinetti, Roberto; Cunico, Daniela; Torelli, Lisa; Fainardi, Valentina; Pisi, Giovanna; Esposito, Susanna</p>	<p>Nutritional Care in Children with Cystic Fibrosis (Artículo de revisión narrativa en inglés)</p>	2023 (Italia)	<p>Revista Nutrients (MEDLINE)</p>	<p>Revisar y actualizar las estrategias nutricionales en niños con fibrosis quística, enfocándose en la importancia de una dieta hipercalórica y rica en grasas, el control de la malabsorción mediante terapia de reemplazo enzimático pancreático, y la suplementación adecuada de vitaminas liposolubles.</p>	<p>Metodología revisión narrativa basada en la literatura científica actualizada</p>	<p>Resultados: La revisión destaca que la base de la nutrición en pacientes con fibrosis quística es una dieta alta en calorías y grasas, junto con un mejor control de la malabsorción debido a la terapia de reemplazo enzimático pancreático. También se enfatiza la importancia de la suplementación adecuada de vitaminas liposolubles.</p> <p>Conclusiones: El manejo nutricional en niños con fibrosis quística debe ser integral y personalizado, adaptándose a las necesidades específicas de cada paciente. Una intervención nutricional adecuada es esencial para mejorar el crecimiento, el estado nutricional y la calidad de vida de estos niños. Es fundamental la colaboración estrecha entre pediatras, nutricionistas y otros profesionales de la salud para implementar estrategias efectivas de manejo nutricional.</p>
23	<p>Castilho, Tayná; Wamosy, Renata Maba Gonçalves; Keil, Patricia Morgana Rentz; Santos, Bruna Weber; Bobbio, Tatiana</p>	<p>Parámetros del sistema respiratorio y marcadores clínicos para niños con fibrosis quística: estudio descriptivo (Artículo original en inglés)</p>	2025 (Brasil)	<p>Revista Fisioterapia e Pesquisa (SciELO)</p>	<p>Investigar la relación entre los parámetros del sistema respiratorio y los marcadores clínicos en niños y adolescentes con fibrosis quística, y comparar aquellos con parámetros oscilométricos alterados con los</p>	<p>Metodología estudio analítico transversal</p>	<p>Resultados: Se encontró una correlación entre los parámetros del sistema respiratorio y la asociación de la resistencia total de las vías respiratorias (R5) y la reactancia a 5 Hz (X5) con mutaciones genéticas, percentiles de índice de masa corporal (IMC) y severidad de la enfermedad. Se observaron diferencias significativas entre los grupos con X5 típico y alterado (FEV1% y FEF25-75%, p<0.001) y entre los grupos con R5 típico y alterado (FEV1% y FEF25-75%, p<0.001). La altura, FEV1 (L) y FEF25-75% (L) explicaron el 69.2%</p>

Godoy;
Santos
Schivinski,
Camila
Isabel.

que presentan
valores dentro
del rango
normal.

de las variaciones en X5 (kPa),
mientras que la altura y FEV1 (L)
explicaron el 68.2% de las variaciones
en R5.

Conclusiones: Este estudio verificó
la relación entre los parámetros
espirométricos y oscilométricos,
encontrando que R5 y X5 están
vinculados a mutaciones genéticas,
percentiles de IMC y severidad de la
enfermedad. La espirometría de
rutina, así como la evaluación del peso
y la altura, son esenciales en el
manejo de la enfermedad pulmonar en
pacientes con fibrosis quística.

24

Silveira,
Karoline;
Cadorin,
Thaise
Helena;
Santos
Schivinski,
Camila
Isabel

Association of
sleep
disorders and
clinical
characteristics
of children with
cystic fibrosis
(Artículo
original en
inglés)

2024 (Brasil)

Revista
Fisioterapi
a e
Pesquisa
(PubMed)

Verificar la
relación entre los
trastornos del
sueño (TS) y las
características
clínicas en niños
con fibrosis
quística.

Metodología
estudio analítico
transversal

Resultados: En total, 33 individuos
participaron en este estudio, con una
edad media de 1.49±1.15 años en el
GL y de 11.38±2.88 años en el GE. En
el GL, el 72.2% eran eutróficos y el
22.2% eran propensos a TS. En el GE,
el 80% presentaron bajo peso y el
73.3% presentaron TS (con una media
de 42.27±7.75 en la escala de
trastornos del sueño en niños). Se
encontró una asociación entre los TS
y el estado nutricional en la muestra
total, con predominio de TS en
individuos con bajo peso (p=0.013).

Conclusiones: Este estudio encontró
una tendencia hacia los TS en esta
población, especialmente en niños
con bajo peso. Los TS pueden influir
negativamente en el estado nutricional
de los niños con fibrosis quística, lo
que resalta la importancia de una
evaluación integral que incluya el

						sueño como un componente clave en el manejo de estos pacientes.	
25	Sawicki, Gregory S	Fibrosis quística (Artículo de revisión narrativa en español)	2023 (Estados Unidos)	Revista Médica (SciELO)	Proporcionar una visión integral sobre la fibrosis quística, abarcando aspectos como la fisiopatología, diagnóstico, tratamiento y manejo multidisciplinario de la enfermedad.	Metodología de revisión narrativa, analizando estudios clínicos, guías de práctica clínica y recomendaciones de expertos	<p>Resultados: La fibrosis quística es una enfermedad genética autosómica recesiva caracterizada por la producción de moco espeso y pegajoso que afecta principalmente los pulmones y el sistema digestivo. El diagnóstico temprano y el tratamiento multidisciplinario han mejorado significativamente la esperanza y calidad de vida de los pacientes.</p> <p>Conclusiones: La fibrosis quística requiere un enfoque de manejo integral que involucre a un equipo multidisciplinario para optimizar los resultados en los pacientes. El avance en las terapias y el diagnóstico temprano han transformado el pronóstico de la enfermedad, permitiendo una vida más larga y de mejor calidad para los afectados.</p>
26	Anton-Păduraru, Dana-Teodora; Murgu, Alina Mariela; Bozomitu, Laura Iulia; Mîndru, Dana Elena; Iliescu Halîţchi,	Diagnosis and Management of Gastrointestinal Manifestations in Children with Cystic Fibrosis (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2024 (Rumania)	Revista Diagnosticas (EMBASE)	Sintetizar el conocimiento existente sobre las manifestaciones gastrointestinales (G-I) de la fibrosis quística en niños, describir los distintos tipos de manifestaciones, los métodos de diagnóstico y las	Metodología de revisión narrativa	<p>Resultados: Los pacientes con fibrosis quística con frecuencia presentan una gama variada de manifestaciones gastrointestinales: insuficiencia pancreática exocrina, íleo meconial, síndrome de obstrucción intestinal distal (DIOS), sobrecrecimiento bacteriano del intestino delgado (SIBO), inflamación intestinal, constipación, reflujo gastroesofágico, y otros problemas gástricos/duodenales.</p> <p>Conclusiones: Una identificación temprana y manejo adecuado de las</p>

	Codruța Olimpiada; Trofin, Felicia; Ciongradi, Carmen Iulia; Sârbu, Ioan; Eșanu, Irina Mihaela; Azoicăi, Alice Nicoleta			estrategias terapéuticas, incluyendo tratamientos innovadores dirigidos a los efectos fundamentales de la enfermedad en el tracto gastrointestinal.		manifestaciones gastrointestinales en niños con fibrosis quística son críticos para mejorar el estado nutricional, la calidad de vida y la supervivencia. Debido a la complejidad y variedad de estas manifestaciones, se requiere un enfoque multidisciplinar y seguimiento cuidadoso. Además, hay una necesidad urgente de más estudios clínicos que proporcionen evidencia sólida para optimizar las opciones terapéuticas y entender mejor los efectos a largo plazo de los nuevos tratamientos como los moduladores de CFTR, sobre los síntomas gastrointestinales.	
27	Cai WenQian; Li Meng; Xu Yi; Li Mei; Wang JiaNan; Zuo YaHui; Cao JinJin	The effect of respiratory muscle training on children and adolescents with cystic fibrosis: a systematic review and meta-analysis (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2024 (China)	Revista BMC Pediatrics (PudMed)	Determinar la efectividad del entrenamiento de músculos respiratorios (inspiratorio y/o espiratorio) respecto a fuerza, resistencia muscular respiratoria, función pulmonar, tos, capacidad de ejercicio, calidad de vida y seguridad en niños y adolescentes con fibrosis quística	Metodología revisión sistemática con metanálisis de ensayos clínicos controlados	Resultados: Se incluyeron seis estudios con un total de 151 participantes; el metanálisis reveló que en general no hubo diferencias estadísticamente significativas entre los grupos de intervención y control para fuerza muscular respiratoria global, función pulmonar o capacidad de ejercicio. Conclusiones: Aunque la calidad de la evidencia es baja o muy baja, los hallazgos apuntan a que el entrenamiento de los músculos respiratorios puede tener beneficios clínicamente relevantes, especialmente entrenamiento inspiratorio, en niños/adolescentes con fibrosis quística; se sugiere que este enfoque sea considerado caso por caso, con protocolos optimizados y supervisados; se requiere más investigación con metodologías

mediante comparación con intervenciones sham o sin intervención.

robustas, muestras mayores, seguimiento a largo plazo y estandarización de intervenciones para confirmar eficacia y seguridad.

28	Bokov Plamen; Gerardin Michèle; Brialix Géraldine; Da Costa Noble Emmanuelle; Juif Romain; Vital Foucher Antonia; Le Clainche Laurence; Houdouin Véronique; Mauroy Benjamin; Delclaux Christophe.	Beneficial short-term effect of autogenic drainage on peripheral resistance in childhood cystic fibrosis disease (Artículo original en inglés)	2022 (Francia)	Revista BMC Pulmonary Medicin (PubMed)	Evaluar el efecto agudo de una sesión de drenaje autógeno (autogenic drainage, AD) sobre la resistencia pulmonar periférica medida por el sistema de oscilometría de impulsos (IOS) y el modelo extendido de resistencia-inercia compliance (eRIC), y también cuantificar secreciones movilizadas (peso húmedo del esputo), teniendo en cuenta el grado de congestión bronquial en niños con fibrosis quística en estado estable.	Metodología estudio prospectivo intervencional	Resultados: Después de una sesión de drenaje autógeno, los niños con congestión bronquial moderada a severa mostraron una disminución significativa en la resistencia entre 5-20 Hz (R5-20 Hz) ($p=0.025$) y en la resistencia periférica calculada con el modelo eRIC ($p=0.037$), mientras que los niños sin congestión no tuvieron cambios significativos. Conclusiones: Una sesión de drenaje autógeno puede reducir la resistencia pulmonar periférica en niños con fibrosis quística que presentan congestión bronquial moderada a severa, lo que sugiere que técnicas de aclaramiento de vías aéreas pueden tener un efecto inmediato sobre la función respiratoria distal; estos efectos no se observan en pacientes sin congestión; se necesita evaluar si estos cambios tienen impacto clínico duradero y beneficios funcionales en seguimiento a mediano plazo.
----	---	--	----------------	--	---	--	---

29	González Jiménez, David; García Romero, Ruth; Rodríguez Martínez, Alejandro; Vicente Santamaría, Saioa	Treatment with CFTR Modulators for Cystic Fibrosis: What a Pediatric Gastroenterologist Needs to Know (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2025 (España)	Revista Children (EMBASE)	Evaluar el impacto de los moduladores de la proteína CFTR (especialmente la terapia triple elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, ETI) sobre funciones gastrointestinales, estado nutricional, salud ósea y compromiso hepatobiliar en pacientes pediátricos con fibrosis quística; así como señalar qué debe saber un gastroenterólogo pediátrico para monitorear los beneficios y riesgos en estas áreas.	Metodología de revisión narrativa	<p>Resultados: Los moduladores de CFTR muestran mejoras significativas en la función gastrointestinal: mayor absorción de nutrientes, disminución de la inflamación intestinal, mejoría en los síntomas digestivos y elevación de las vitaminas liposolubles. ETI también se asocia con aumento de masa magra, cambios positivos en la composición corporal y tendencias alentadoras en microarquitectura ósea.</p> <p>Conclusiones: Los moduladores de CFTR representan un avance terapéutico transformador en la fibrosis quística pediátrica, ampliando los beneficios más allá de lo respiratorio hacia mejoras sistémicas en digestión, nutrición, huesos y salud hepatobiliar. Sin embargo, debido a las respuestas variables y los posibles efectos adversos hepáticos, es necesario un seguimiento clínico cercano, personalización del tratamiento y protocolos de monitoreo adaptados para niños, especialmente con enfermedades hepáticas previas.</p>
30	López-Valdez Jaime A.; Aguilar-Alonso Luis A.; Gándara-Quezada Vanessa; Ruiz-Rico	Cystic fibrosis: current concepts (Artículo de revisión narrativa en inglés)	2021 (México)	Revista Boletín Médico del Hospital Infantil de México (LILACS)	Ofrecer una visión actualizada de los conceptos fundamentales de la fibrosis quística (actividad del gen CFTR, variedad de	Metodología revisión narrativa	<p>Resultados: Los autores describen que la fibrosis quística, causada por variantes del gen CFTR (más de 2000 identificadas) con distintas categorías funcionales, afecta múltiples órganos con manifestaciones variables, siendo pulmón y páncreas los más comprometidos; reportan que en Latinoamérica la prevalencia y supervivencia ha mejorado, pero</p>

Gabriel E.;
Ávila-
Soledad
Juana M.;
Reyes
Adriana A.;
Pedroza-
Jiménez
Fernando
D.


mutaciones y su
clasificación,
manifestaciones
clínicas
multiorgánicas,
diagnóstico,
terapias actuales
incluyendo
moduladores de
CFTR, terapias
emergentes
como terapia
génica y edición
genética), para
servir como base
para mejorar el
manejo clínico,
diagnóstico
temprano y
estrategias
terapéuticas en
poblaciones
latinoamericanas

sigue siendo mucho menor que en
países desarrollados, con diagnóstico
tardío y acceso limitado a terapias
avanzadas.

Conclusiones: Concluyen que los
avances en diagnóstico, tratamientos
de soporte y los moduladores de
CFTR han transformado el manejo de
la fibrosis quística, mejorando la
expectativa de vida, pero persisten
barreras como el acceso desigual,
diagnóstico tardío y limitaciones en
recursos sanitarios; además,
subrayan la necesidad de
implementar estrategias
multidisciplinarias, mejorar la
infraestructura clínica, la capacitación
de personal y políticas de salud que
permitan incorporar terapias
emergentes para todos los pacientes.

Fuente: Elaboración propia

Anexo 2. Póster científico



UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL
 Departamento de Medicina
 Doctorado en Medicina
 Artículo de Revisión narrativa

Tratamiento de la fibrosis quística en la población pediátrica con un enfoque multidisciplinario

Alejandro Antonio Polanco González
 Correo: pg18005@ues.edu.sv
 ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-5838-9454>

Estefany Yamileth Escobar Ramírez
 Correo: er18015@ues.edu.sv
 ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-4392-0708>

Resumen

La fibrosis quística es una enfermedad genética autosómica recesiva y multisistémica causada por la disfunción del canal CFTR. Este trabajo revisa la evidencia actual sobre el tratamiento multidisciplinario en niños con fibrosis quística, destacando la interacción entre terapias farmacológicas, fisioterapia respiratoria, soporte nutricional y atención psicológica. En conclusión, el enfoque multidisciplinario constituye el pilar del manejo contemporáneo, transformando una enfermedad antes letal en una condición crónica controlable con expectativas de vida prolongadas.

Figura 1: Fibrosis quística



Figura 1: La imagen muestra la comparación entre un pulmón sano y otro afectado por fibrosis quística.
 Fuente: Elaboración propia

Introducción

La fibrosis quística es una enfermedad genética rara, causada por mutaciones en el gen CFTR, siendo la más frecuente la $\Delta F508$. La alteración genera secreciones espesas y deshidratadas que afectan los sistemas respiratorio y digestivo, provocando infecciones respiratorias recurrentes, insuficiencia pancreática y malnutrición; su diagnóstico continúa siendo un desafío. El manejo actual busca mantener la función pulmonar, optimizar el estado nutricional y controlar infecciones mediante un abordaje integral y multidisciplinario, que combine terapias moduladoras del CFTR, antibióticos, fisioterapia respiratoria y soporte nutricional especializado.

El **Objetivo** es revisar y sintetizar la evidencia científica actual sobre el tratamiento de la fibrosis quística en la población pediátrica con un enfoque multidisciplinario.

Metodología: Se realizó una búsqueda bibliográfica en los sitios Medline, PubMed, LILACS, SciELO y EMBASE entre julio-agosto de 2025 obteniendo 85 estudios.

Discusión

1- Fibrosis quística en pediatría: La fibrosis quística (FQ) es causada por mutaciones en el gen CFTR, principalmente la $\Delta F508$, que provoca afectación respiratoria y digestiva. Su diagnóstico suele hacerse en la infancia mediante cribado neonatal o test del sudor. Los avances terapéuticos y el manejo integral han incrementado la supervivencia, superando actualmente los 50 años en países desarrollados.

2- Tratamiento: Los moduladores de CFTR han transformado el tratamiento de la FQ al corregir el defecto molecular subyacente. Combinaciones como elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor mejoran significativamente la función pulmonar, los síntomas respiratorios y el estado nutricional. Antes de iniciar la terapia, se requiere la identificación del genotipo CFTR para un manejo personalizado.

3- Manejo Multidisciplinario: El abordaje integra a neumólogos, gastroenterólogos, fisioterapeutas, nutricionistas, psicólogos y personal de enfermería, mejora la función pulmonar, el estado nutricional y la calidad de vida. Este modelo integral permite seguimiento continuo, previene complicaciones y brinda una atención centrada en la población

Tabla 1 Evidencia científica sobre el tratamiento multidisciplinario de la fibrosis quística pediátrica

Área del tratamiento	Intervención o estrategia principal	Resultados o hallazgos relevantes	Implicación clínica multidisciplinaria
Neumología / Tratamiento farmacológico	Moduladores del CFTR (ivacaftor, elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor)	Mejora sostenida de la función pulmonar (FEV1), disminución de exacerbaciones y hospitalizaciones.	Requiere coordinación entre neumología, farmacia, hospitalaria y nutrición para ajuste de dosis y seguimiento de adherencia.
Fisioterapia respiratoria	Técnicas de drenaje postural, oscilación de alta frecuencia y humidificación de circuitos de alto flujo	Reducción significativa de exacerbaciones, bronquitis y episodios de pediatría respiratoria.	Carolina Clara entre fisioterapia, neumólogo y farmacia para optimizar adherencia domiciliar.
Nutrición y asesoramiento	Soporte nutricional, ensayos nutricionales, suplementación de vitaminas liposolubles	Prevención de desnutrición, mejor crecimiento y reducción de complicaciones gastrointestinales	Requiere seguimiento conjunto entre gastroenterólogo pediátrico, nutricionista y enfermería especializada.
Psicología / Apoyo emocional	Intervención psicológica individual y familiar para adherencia terapéutica	Mejora de la calidad de vida, reducción de ansiedad y fortalecimiento del vínculo terapéutico.	Carolina Clara con fisioterapia y enfermería para intervenciones centradas en el bienestar emocional del niño y familia.

Figura 2: Equipo multidisciplinario en la atención de fibrosis quística



Fuente: Elaboración propia con IA

Conclusión

La fibrosis quística pediátrica requiere un abordaje integral basado en la colaboración interdisciplinaria. El tratamiento farmacológico, por sí solo, es insuficiente sin el apoyo coordinado de neumología, gastroenterología, fisioterapia, nutrición, psicología y enfermería. Los equipos multidisciplinarios mejoran la función pulmonar, el estado nutricional y la calidad de vida, prolongando la supervivencia. Promover centros especializados y atención continua y humanizada es clave para optimizar el pronóstico y bienestar de estos pacientes.

Referencias bibliográficas

- Cuji-Gutiérrez GM, Philco-Toaza PE. La fibrosis quística en niños en el Ecuador. Rev Arbitr Interdiscip Cien Salud Vida. 2023 jul-Dic;7(14):4-16. DOI: <https://doi.org/10.35381/s.v.v7i14.2510>
- Trouvé P, Saint Pierre A, Férec C. Cystic fibrosis: a journey through time and hope. Int J Mol Sci. 2024;25(17):9599. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms25179599>
- Mariotti Zani E, Grandinetti R, Cunico D, Torelli L, Fainardi V, Pisi G, Esposito S. Nutritional Care in Children with Cystic Fibrosis. Nutrients. 2023;15(3):479. DOI: <https://doi.org/10.3390/nu15030479>

Fuente: Elaboración propia con base a los artículos revisados

Los autores no recibieron apoyo financiero para la elaboración de este artículo.

Código QR



Artículo completo