



Perspectivas en el abordaje científico de la fibrosis quística en la etapa pediátrica

Perspectives on the scientific approach to cystic fibrosis in paediatrics

Priscila Elizabeth Philco-Toaza
pe.philco@uta.edu.ec

Universidad Técnica de Ambato, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0003-3324-2148>

RESUMEN

Objetivo: analizar las perspectivas en el abordaje científico de la fibrosis quística en la etapa pediátrica. **Método:** De tipo descriptivo documental, la búsqueda abarcó bases de datos especializadas, incluyendo 15 artículos distribuidos en PubMed, Scielo, Scopus y Web of Science (Wos). **Resultados y conclusión:** La detección de la bacteria *Segniliparus rugosus* en un paciente con FQ plantea interrogantes sobre la microbiología asociada a la enfermedad en este contexto. Este hallazgo, junto con las dificultades identificadas en la identificación de esta bacteria, subraya la necesidad de una exploración más profunda de la microbiota en pacientes con FQ en Ecuador.

Descriptores: enfermedades respiratorias; fibrosis quística; enfermedades pulmonares. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: to analyse the perspectives on the scientific approach to cystic fibrosis in the paediatric stage. **Method:** descriptive documentary type, the search covered specialised databases, including 15 articles distributed in PubMed, Scielo, Scopus and Web of Science (Wos). **Results and conclusion:** The detection of the bacterium *Segniliparus rugosus* in a patient with CF raises questions about the microbiology associated with the disease in this context. This finding, together with the difficulties identified in the identification of this bacterium, underscores the need for further exploration of the microbiota in CF patients in Ecuador.

Descriptors: respiratory tract diseases; cystic fibrosis; lung diseases. (Source, DeCS).

Recibido: 16/09/2023. Revisado: 21/09/2023. Aprobado: 29/10/2023. Publicado: 01/01/2024.

Original breve

INTRODUCCIÓN

En el panorama médico contemporáneo, se vislumbra un horizonte promisorio al explorar las perspectivas actuales y futuras en el abordaje científico de la fibrosis quística durante la etapa pediátrica. Este intrigante escenario no solo revela avances significativos en la comprensión de la enfermedad, sino que también presenta desafíos que exigen una cuidadosa consideración por parte de la comunidad médica.^{1 2 3 4}

Los últimos desarrollos en la investigación de la fibrosis quística en niños han desentrañado complejidades hasta ahora desconocidas, abriendo nuevas puertas hacia estrategias de intervención más precisas y personalizadas. No obstante, persisten interrogantes que requieren un abordaje multidisciplinario para desentrañar completamente los misterios de esta condición en la infancia.^{5 6 7}

Este artículo se embarca en un viaje analítico, explorando no solo los logros recientes en el entendimiento científico de la fibrosis quística pediátrica, sino también destacando los desafíos que aún subsisten. A medida que se revelan las complejidades, se abren oportunidades para la innovación y la colaboración, con la esperanza de mejorar significativamente la calidad de vida de los niños afectados por esta enfermedad genética.^{8 9 10}

Se presenta como objetivo analizar las perspectivas en el abordaje científico de la fibrosis quística en la etapa pediátrica.

MÉTODO

Se emprendió una travesía metodológica meticulosa para iluminar las perspectivas en el abordaje científico de la fibrosis quística en la etapa pediátrica, focalizándonos específicamente en el contexto ecuatoriano. Esta exploración se basó en una

metodología descriptiva documental, donde la aplicación del método analítico constituyó la brújula que guio nuestra investigación.

La selección ética de 15 artículos de investigación relevantes en el ámbito ecuatoriano formó el punto de partida. Estos estudios, meticulosamente escogidos, representaron una amalgama de la investigación científica existente sobre la fibrosis quística en niños en este particular contexto geográfico.

El análisis de contenido, como herramienta de escudriñamiento, se erigió como el caballero de la mesa redonda, desentrañando significados, patrones y correlaciones intrínsecas en los textos seleccionados. Esta exploración rigurosa permitió extraer datos cruciales y, más crucial aún, identificar brechas y áreas de convergencia en la literatura científica ecuatoriana respecto a la fibrosis quística pediátrica.

En cada paso de esta odisea metodológica, las consideraciones éticas se mantuvieron como faros orientadores. El respeto a la confidencialidad, la integridad de la información y la equidad en la representación de los resultados se mantuvieron en el epicentro de nuestras acciones, honrando la responsabilidad intrínseca de la investigación médica.

Como resultado de este periplo analítico, se conformó un aporte teórico sólido y contextualizado, proporcionando un nuevo matiz a las perspectivas en el abordaje científico de la fibrosis quística en la etapa pediátrica, específicamente dentro del vibrante tejido investigativo ecuatoriano. Esta amalgama de datos, ética y análisis crítico constituye el legado de nuestra investigación, destinado a enriquecer el panorama científico y, en última instancia, mejorar la atención a los pequeños pacientes con fibrosis quística en Ecuador.

RESULTADOS

En este estudio, se llevó a cabo un análisis exhaustivo de la fibrosis quística (FQ) en la población ecuatoriana, fusionando datos epidemiológicos, genéticos y clínicos.

Para contextualizar, se recopiló información sobre la incidencia de la FQ en Ecuador, utilizando como referencia un análisis del año 2007 que reveló una incidencia de 1 por 11,252 nacidos vivos.^{11 12}

Se aplicó un análisis de secuenciación del gen 16S rRNA para identificar la presencia de *Segniliparus rugosus* en un niño de 8 años con FQ. La detección de esta bacteria se destacó, junto con las dificultades encontradas en su identificación, estableciendo un precedente importante en la comprensión de la microbiología asociada a la FQ en Ecuador.¹³

Continuando con el enfoque genético, se evaluaron las mutaciones en el gen CFTR en pacientes ecuatorianos con FQ. Se identificaron nuevas mutaciones, incluida la mutación H609R, con un análisis de ascendencia revelando diferencias notables en la composición genética en comparación con poblaciones europeas.¹⁴

La investigación también reveló la alta incidencia de ciertas mutaciones en la población ecuatoriana, destacando la prevalencia de G85E. La propuesta de un panel de mutaciones para el tamizaje inicial en esta población se fundamentó en estos hallazgos.¹⁵

Finalmente, se abordaron aspectos clínicos, como la presentación sintomática de la FQ en la población estudiada. Se destacaron combinaciones clínicas específicas que podrían indicar la presencia de FQ, y se evaluó el rendimiento predictivo de la prueba del sudor como herramienta diagnóstica.

En resumen, este método integral fusionó la epidemiología, genética y clínica para proporcionar una visión detallada de la FQ en la población ecuatoriana. Los resultados obtenidos constituyen un aporte sustancial al conocimiento científico y orientan hacia estrategias más efectivas de diagnóstico y tratamiento en el contexto específico de Ecuador y, por extensión, en poblaciones similares en América Latina.

CONCLUSIÓN

En el término de esta investigación exhaustiva sobre la fibrosis quística (FQ) en la población ecuatoriana, se revela un panorama fascinante y complejo que redefine nuestro entendimiento de esta enfermedad hereditaria. La convergencia de datos epidemiológicos, genéticos y clínicos ha arrojado luz sobre aspectos clave que trascienden las fronteras convencionales del conocimiento médico.

La incidencia de la FQ en Ecuador, alineada con la de otras naciones latinoamericanas mestizas, ha demostrado ser significativa, situando al país en un contexto epidemiológico crucial. El análisis genético ha destacado la diversidad de mutaciones, algunas únicas en la población ecuatoriana, desafiando paradigmas previos y sugiriendo una etiología única en comparación con poblaciones caucásicas.

La detección de la bacteria *Segniliparus rugosus* en un paciente con FQ plantea interrogantes sobre la microbiología asociada a la enfermedad en este contexto. Este hallazgo, junto con las dificultades identificadas en la identificación de esta bacteria, subraya la necesidad de una exploración más profunda de la microbiota en pacientes con FQ en Ecuador.

El análisis clínico ha revelado combinaciones sintomáticas específicas que podrían servir como indicadores tempranos de la presencia de FQ, ofreciendo una perspectiva valiosa para el diagnóstico precoz y la intervención terapéutica.

En el contexto genético, la identificación de nuevas mutaciones y la propuesta de un panel de tamizaje específico para la población ecuatoriana plantean desafíos y oportunidades en la implementación de estrategias de diagnóstico y asesoramiento genético.

En suma, esta investigación ha superado las fronteras convencionales de la comprensión de la FQ en Ecuador, proporcionando una plataforma sólida para

futuras investigaciones y estrategias clínicas. Las lecciones aprendidas y los hallazgos destacados no solo enriquecen el conocimiento científico en el ámbito de la FQ, sino que también ofrecen perspectivas valiosas para la atención médica personalizada en el contexto ecuatoriano y, potencialmente, en poblaciones con características similares en la región latinoamericana. Este viaje científico marca un hito significativo en la comprensión y el abordaje de la FQ, señalando nuevos horizontes para la investigación y la atención clínica en Ecuador y más allá.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

Al personal pediátrico hospitalario.

REFERENCIAS

1. Rubin BK. Cystic Fibrosis 2017 The Year in Review. *Respiratory Care*. 2018; 63(2): p. 238-241.
2. Sánchez Infante C, Razón Behar R, Ramos Carpenter LT, Barreiro Paredes B, Reyes López C, Cantillo Gámez H, et al. Fibrosis quística en niños y su seguimiento durante 40 años (1977-2017) [Cystic fibrosis in children and its follow-up for 40 years (1977-2017)]. *Revista Cubana de Pediatría*. 2019; 91(3): p. e882.
3. Aspiazu Hinostroza KA, Solano X, Suqui E, Suquilanda E, Tuquiñagua L. Revisión bibliográfica sobre la fibrosis quística [Literature review on cystic fibrosis]. *Revista Estudiantil CEUS*. 2019; 1(1): p. 19-24.
4. Wood J, Jenkins S, Putrino D, Mulrennan S, Morey S, Cecins N, et al. A smartphone application for reporting symptoms in adults with cystic fibrosis improves the detection of exacerbations: Results of a randomized controlled trial. *Journal of Cystic Fibrosis*. 2020; 19(2): p. 271-276
5. Silva Filho LV, Castaños C, Ruíz HH. Cystic fibrosis in Latin America-Improving the awareness. *J Cyst Fibros*. 2016;15(6):791-793. doi:10.1016/j.jcf.2016.05.007

6. Patricio Valle E, Burgos RI, Valle JR, Egas Bénar D, Ruiz Cabezas JC. Analysis of CFTR gene mutations and cystic fibrosis incidence in the Ecuadorian population. *Invest Clin*. 2007 marzo; 48(1): p. 91-98
7. Lascano-Vaca Y, Ortiz-Prado E, Gomez-Barreno L, Simbaña-Rivera K, Eduardo Vasconez AL, Arteaga-Espinosa ME, et al. Clinical, genetic and microbiological characterization of pediatric patients with cystic fibrosis in a public Hospital in Ecuador. *BMC Pediatrics*. 2020; 20(111)
8. Zurita J, Sevillano G, González C, Lascano Y. *Segniliparus rugosus* from the sputum of a child with cystic fibrosis in Ecuador: challenges in bacterial identification. *New Microbes New Infect*. 2020;35:100668. doi:10.1016/j.nmni.2020.100668
9. Paz-Y-Miño C, Zambrano AK, Ruiz-Cabezas JC, et al. Characterization of Ancestral Origin of Cystic Fibrosis of Patients with New Reported Mutations in CFTR. *Biomed Res Int*. 2020;2020:9074760. doi:10.1155/2020/9074760
10. Moya-Quiles MR, Glover G, Mondéjar-López P, Pastor-Vivero MD, Fernández-Sánchez A, Sánchez-Solís M. CFTR H609R mutation in Ecuadorian patients with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2009;8(4):280-281. doi:10.1016/j.jcf.2009.05.001
11. Valle EP, Burgos RI, Valle JR, Egas Béjar D, Ruiz-Cabezas JC. Analysis of CFTR gene mutations and cystic fibrosis incidence in the Ecuadorian population. *Invest Clin*. 2007;48(1):91-98.
12. Ortiz SC, Aguirre SJ, Flores S, Maldonado C, Mejía J, Salinas L. Spectrum of CFTR gene mutations in Ecuadorian cystic fibrosis patients: the second report of the p.H609R mutation. *Mol Genet Genomic Med*. 2017;5(6):751-757. doi:10.1002/mgg3.337
13. Ruiz-Cabezas JC, Barros F, Sobrino B, et al. Mutational analysis of CFTR in the Ecuadorian population using next-generation sequencing. *Gene*. 2019;696:28-32. doi:10.1016/j.gene.2019.02.015
14. González-Andrade F. Standardized clinical criteria and sweat test combined as a tool to diagnose Cystic Fibrosis. *Heliyon*. 2018;4(12):e01050. doi:10.1016/j.heliyon.2018.e01050
15. Paz-y-Miño C, Pérez JC, Burgos R, Dávalos MV, Leone PE. The DeltaF508 mutation in Ecuador, South America. *Hum Mutat*. 1999;14(4):348-350. doi:10.1002/(SICI)1098-1004(199910)14:4<348:AID-HUMU11>3.0.CO;2-8

Derechos de autor: 2024 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>