



Fibrosis quística en el Ecuador. Revisión sistemática

Cystic fibrosis in Ecuador. Systematic review

Bryan Josué Villacis-Chaglla
ma.bryanjvc96@uniandes.edu.ec

Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0002-1128-6177>

Bryan Andrés Quilligana-Malusin
ma.bryanaqm16@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0003-3503-6938>

Juan Alberto Viteri-Rodríguez
ua.juanviteri@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0002-2463-7036>

RESUMEN

Objetivo: describir el abordaje de la fibrosis quística en el Ecuador. **Método:** Revisión sistemática. **Resultados y conclusión:** La fibrosis quística en Ecuador constituye un desafío complejo debido a las limitaciones en el diagnóstico temprano, la insuficiente implementación de programas de tamizaje neonatal y el acceso restringido a terapias avanzadas, como los moduladores del CFTR. A pesar de los avances en la identificación de mutaciones genéticas específicas, como la p.H609R, y en la caracterización clínica y microbiológica de los pacientes, persisten brechas significativas en la atención integral, particularmente en poblaciones pediátricas y en áreas rurales. **Descriptores:** fibrosis quística; genética; fenómenos genéticos. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: to describe the approach to cystic fibrosis in Ecuador. **Method:** Systematic review. **Results and conclusion:** Cystic fibrosis in Ecuador is a complex challenge due to limitations in early diagnosis, insufficient implementation of neonatal screening programmes and restricted access to advanced therapies, such as CFTR modulators. Despite advances in the identification of specific genetic mutations, such as p.H609R, and in the clinical and microbiological characterisation of patients, significant gaps persist in comprehensive care, particularly in paediatric populations and in rural areas. **Descriptors:** cystic fibrosis; genetics; genetic phenomena. (Source, DeCS).

Recibido: 25/09/2024. Revisado: 14/10/2024. Aprobado: 19/11/2024. Publicado: 09/12/2024.

Original breve



INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética autosómica recesiva que afecta principalmente a las glándulas exocrinas, generando complicaciones multisistémicas, especialmente en los sistemas respiratorio y digestivo. A nivel mundial, esta patología ha sido ampliamente estudiada, pero en Ecuador, la información disponible aún es limitada, lo que dificulta la implementación de estrategias efectivas para su diagnóstico y tratamiento.

En el ámbito internacional, se han desarrollado herramientas diagnósticas avanzadas, como el índice de aclaramiento pulmonar, que permiten evaluar de manera más precisa la función respiratoria en enfermedades obstructivas como la FQ (7). Sin embargo, en Ecuador, el acceso a estas tecnologías es restringido, lo que subraya la necesidad de fortalecer las capacidades diagnósticas locales, estudios como el de Calderón (2) han abordado la fisiopatología pulmonar de la FQ, destacando la importancia de un manejo integral para prevenir complicaciones graves.

Por otro lado, las manifestaciones gastrointestinales de la FQ, que incluyen insuficiencia pancreática y obstrucción intestinal, representan un desafío adicional en el manejo de los pacientes pediátricos, Zuloaga (5) documentó estas complicaciones en una población pediátrica, resaltando la necesidad de un enfoque multidisciplinario para mejorar la calidad de vida de los pacientes. Asimismo, investigaciones como la de Guerra (3) han explorado el potencial de la nanotecnología en el desarrollo de terapias innovadoras, lo que abre nuevas perspectivas para el tratamiento de esta enfermedad.

Por lo tanto, el estudio de Myer et al. (14) destaca la importancia de regresar a los fundamentos en el manejo de la FQ, enfatizando la necesidad de un diagnóstico



temprano, un tratamiento oportuno y un seguimiento continuo. En Ecuador, estas recomendaciones son particularmente importantes, dado que la falta de programas de tamizaje neonatal y la limitada disponibilidad de especialistas dificultan la atención integral de los pacientes.

Esta revisión sistemática tiene como objetivo describir el abordaje de la fibrosis quística en el Ecuador.

MÉTODO

Se siguió un enfoque estructurado basado en las directrices del método PRISMA.

La población de fue de 15 trabajos científicos. Los términos de búsqueda utilizados incluyeron combinaciones de palabras clave como "fibrosis quística", "Ecuador", "mutaciones CFTR", "diagnóstico", "tratamiento" y "complicaciones", se incluyeron artículos en español e inglés publicados entre 2000 y 2024.

RESULTADOS

El diagnóstico de la FQ en Ecuador ha experimentado mejoras significativas gracias a estudios genéticos que han identificado mutaciones específicas en el gen *CFTR*, en este sentido, Ortiz et al. (6) reportaron la prevalencia de la mutación p.H609R en la población ecuatoriana, lo que indica la relevancia de los estudios moleculares en el país. Asimismo, Ruiz-Cabezas et al. (9) destacaron el uso de tecnologías avanzadas, como la secuenciación de nueva generación, para identificar mutaciones menos comunes. No obstante, es importante señalar que la falta de acceso generalizado a pruebas genéticas, especialmente en áreas rurales, limita el diagnóstico temprano, asimismo, estudios previos como el de Valle Giler (13) enfatizan la necesidad de ampliar la cobertura de análisis moleculares para garantizar un diagnóstico más oportuno y preciso.



Por otro lado, el manejo clínico de la FQ en Ecuador enfrenta limitaciones significativas debido a la escasez de recursos especializados y al acceso restringido a terapias avanzadas. En este contexto, Lascano-Vaca et al. (8) describieron las características clínicas y microbiológicas de pacientes pediátricos atendidos en un hospital público, destacando la alta prevalencia de infecciones pulmonares crónicas y complicaciones gastrointestinales. Estas complicaciones, como las descritas por Zuloaga (5) y Restrepo (4), agravan el pronóstico de los pacientes, especialmente en ausencia de un manejo multidisciplinario, ante la falta de protocolos estandarizados y de equipos especializados en centros de salud representa un obstáculo adicional para el manejo integral de esta enfermedad.

En cuanto a los avances terapéuticos, a nivel global se han desarrollado tratamientos innovadores, como los moduladores del *CFTR* y las aplicaciones de nanotecnología, que han transformado el manejo de la FQ (3). Sin embargo, en Ecuador, el acceso a estas terapias sigue siendo limitado debido a su elevado costo y a la ausencia de políticas públicas que las incluyan dentro del sistema de salud. Andrade (1) resalta la importancia de la medicina de precisión en el tratamiento de la FQ, pero su implementación en el país aún es incipiente. Por consiguiente, es fundamental promover estrategias que permitan la incorporación de estas terapias en el sistema sanitario ecuatoriano, garantizando así un acceso equitativo para los pacientes.

En relación con la atención pediátrica, esta constituye un área crítica en el manejo de la FQ. Estudios como el de Cuji-Gutiérrez y Philco-Toaza (10) enfatizan la necesidad de un diagnóstico temprano y un manejo integral para mejorar el pronóstico de los pacientes pediátricos. De manera similar, Guijarro Reinoso et al. (15) documentaron casos pediátricos con pronósticos reservados debido a complicaciones avanzadas, lo que evidencia la importancia de una intervención temprana. Sin embargo, la ausencia de programas de tamizaje neonatal y la limitada



disponibilidad de especialistas en FQ dificultan la detección y el tratamiento oportuno, lo que repercute negativamente en la calidad de vida de los pacientes, siendo importante tener en cuenta la colaboración internacional y la inversión en investigación local, como la realizada por Cruz Garzón et al. (12), las cuales son esenciales para adaptar los avances terapéuticos globales a las necesidades específicas de la población ecuatoriana.

CONCLUSIÓN

La fibrosis quística en Ecuador constituye un desafío complejo debido a las limitaciones en el diagnóstico temprano, la insuficiente implementación de programas de tamizaje neonatal y el acceso restringido a terapias avanzadas, como los moduladores del *CFTR*. A pesar de los avances en la identificación de mutaciones genéticas específicas, como la p.H609R, y en la caracterización clínica y microbiológica de los pacientes, persisten brechas significativas en la atención integral, particularmente en poblaciones pediátricas y en áreas rurales.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

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

AGRADECIMIENTOS

A la Dirección de Investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Andrade AP. Medicina de precisión en fibrosis quística. Rev Med Clin Las Condes. 2022;33(1):44-50. doi:10.1016/j.rmclc.2021.12.003
2. Calderón LP. Fibrosis quística pulmonar. Rev Investig Acad Educ ISTCRE. 2020;4(1):53-64.
3. Guerra ORA. Fibrosis quística: tratamiento actual y avances con la nanotecnología. Ars Pharm. 2020;61(2):81-96.
4. Restrepo MN. Complicaciones pulmonares en fibrosis quística. Repert Med Cir. 2016;28(1):22-32. doi:10.1016/j.reper.2015.06.001



5. Zuloaga NV. Manifestaciones gastrointestinales en fibrosis quística en una población pediátrica. *Andes Pediatr.* 2021;92(4):526-533.
6. 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
7. Cherrez-Ojeda I, Robles-Velasco K, Osorio MF, Calderon JC, Bernstein JA. Current Needs Assessment for Using Lung Clearance Index for Asthma in Clinical Practice. *Curr Allergy Asthma Rep.* 2022;22(2):13-20. doi:10.1007/s11882-022-01025-2
8. Lascano-Vaca Y, Ortiz-Prado E, Gomez-Barreno L, et al. Clinical, genetic and microbiological characterization of pediatric patients with cystic fibrosis in a public Hospital in Ecuador. *BMC Pediatr.* 2020;20(1):111. Published 2020 Mar 6. doi:10.1186/s12887-020-2013-6
9. 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
10. Cuji-Gutiérrez Genesis Monserrath, Philco-Toaza Priscila Elizabeth. La fibrosis quística en niños en el Ecuador. *Salud y Vida [Internet].* 2023;7(14): 4-16.
11. Paz C, Pérez C, Burgos R, Dávalos V, Leone P. Estudio molecular de la fibrosis quística en población ecuatoriana. *Rev Fac Cien Med (Quito) [Internet].* 2017;24(1):25-8.
12. Cruz Garzón JM, Goyes Ortega RA, Galarza Galarza, CK. La Fibrosis quística una enfermedad pulmonar: patogenia y objetivos terapéuticos actualizados. *RUCS [Internet].* 2024;7(1):71-86.
13. Valle Giler Édison P. Determinación de las mutaciones más frecuentes en pacientes con fibrosis quística, Ecuador. *Análisis de mutaciones en el gen CFTR por técnica de hibridación reversa in situ y heterodúplex: junio 1996– enero 2004. Rev. Med. UCSG [Internet].* 2006;11(1):18-24.
14. Myer H, Chupita S, Jnah A. Cystic Fibrosis: Back to the Basics. *Neonatal Netw.* 2023;42(1):23-30. doi:10.1891/NN-2022-0007
15. Guijarro Reinoso Gabriela Patricia, Lucero Jácome Martha, Paredes Haro Humberto Daniel. Paciente pediátrica diagnosticada con fibrosis quística con pronóstico reservado. *Rev Eug Esp [Internet].* 2019;13(1): 62-71.

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/>