

**Universidad de Zaragoza
Facultad de Ciencias de la Salud**

Grado en Enfermería

Curso Académico 2013 / 2014

TRABAJO FIN DE GRADO
PROTOCOLO DE DIAGNÓSTICO DE LA FIBROSIS QUÍSTICA POR PARTE DEL
PERSONAL DE ENFERMERÍA



Autor/a: Andrea López López
Tutor/a: Ana Anguas Gracia

INDICE

Resumen	3
Introducción	4-5
Objetivos	6
Metodología	6-7
Desarrollo	8-14
Resultados	15
Anexos	16-23
Bibliografía	24-26

Resumen:

Introducción: La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria muy grave, causante de una mala calidad y corta esperanza de vida. La clave de mejora de estos aspectos es el diagnóstico precoz, existiendo grandes diferencias frente a aquellos cuyo diagnóstico es realizado en edades más tardías. Por estos motivos, acompañados a su vez de una reducción del costo sanitario y administrativo que genera esta enfermedad, es importante contar con un plan de actuación que sirva de herramienta al personal de enfermería en la realización de estos diagnósticos.

Metodología: Los principales métodos diagnósticos de la enfermedad, enfocados desde el punto de vista de la enfermería, son analizados y estudiados facilitando así la posterior elaboración de un protocolo de actuación basado en la evidencia.

Resultados: Con los protocolos elaborados se facilitará la realización de las pruebas ya mencionadas, obteniendo unos resultados más válidos y reduciendo asimismo la ansiedad del personal de enfermería, generada por el desconocimiento y la inseguridad.

Palabras clave: fibrosis quística, diagnóstico clínico, diagnóstico precoz.

Abstract

Introduction: Cystic fibrosis is a very severe hereditary disease, cause of a bad life quality and a short life expectancy. The key to improve these aspects is the early diagnosis, finding big differences opposite to those whose diagnosis is made later. For these reasons, also accompanied by a reduction of the administrative and sanitary costs generated by the disease, an action plan used as a tool for nursing staff in the execution of these diagnosis results significant.

Methodology: The main diagnostic methods of the disease, focused from a nursing point of view, are analyzed and studied making easier the following elaboration of a evidence based protocol.

Results: These protocols will facilitate the carrying out of the already mentioned tests, obtaining more valid results, reducing the anxiety of the nursing staff, generated by the lack of awareness and insecurity as well.

Key words: cystic fibrosis, clinical diagnosis, early diagnosis.

INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética autosómica recesiva, potencialmente letal, que afecta fundamentalmente a la población caucásica, dependiendo la incidencia de la etnia de origen. Existe una prevalencia de 1/3000 caucásicos frente a 1/15000-20000 africanos y 1/350000 asiáticos. La media estimada en Europa es de 1/3500, similar a la media española, donde la incidencia oscila entre 1/2810 y 1/5000 casos en los recién nacidos, presentando diferencias entre las comunidades autónomas (Anexo 2).⁽¹⁻⁶⁾

Su etiología se debe a una alteración de un gen localizado en el brazo largo del cromosoma 7, lo que ocasiona un defecto genético que conlleva la modificación de una proteína de membrana conocida como CFTR (regulador de la conductancia transmembrana de la FQ), encargada de regular el intercambio de cloro y sodio en las células epiteliales de diversos tejidos (páncreas, aparato respiratorio, vías biliares, glándulas sudoríparas...). En nuestro medio, la mutación más frecuente es la F508, representante entre el 40 y el 60% de los pacientes.^(3,4,6,7,8)

Es una enfermedad multiorgánica que afecta al sistema respiratorio y digestivo de manera crónica, agravándose con el tiempo. Sus manifestaciones son diversas, pudiendo cursar como una enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), insuficiencia pancreática exocrina (IPE), con elevación de la concentración de cloro en sudor e infertilidad en el varón por azoospermia obstructiva.^(3,6,7,9,10)

La afectación del sistema respiratorio cursa con hipertrofia de los bronquios, taponamientos mucosos, obstrucción de las pequeñas vías aéreas y una mayor susceptibilidad de sufrir infecciones endobronquiales, fundamentalmente por *Pseudomonas Aeruginosa* y *Staphylococcus aureus*.^(6,9)

La IPE causa malabsorción (presente en el 85% de los casos), lo que conlleva déficits de vitaminas liposolubles, disminución del aporte calórico y el retraso del crecimiento, acompañado o no de íleo meconial, síndrome de obstrucción intestinal distal y pancreatitis crónica. El aumento de viscosidad de las secreciones causa lesiones obstructivas y una progresiva fibrosis de las células con la consecuente disminución de la secreción de insulina, resultando una diabetes mellitus relacionada con dicha insuficiencia pancreática (CFRD), complicación presente en el 40% de pacientes mayores de 30 años.^(6,9,11)

Un elevado porcentaje de los enfermos cursan con enfermedad hepática, como hepatoesteatosis, elevación de las transaminasas o enfermedades del tracto biliar, viéndose dañada la síntesis de vitamina D y su metabolismo, con los consiguientes problemas óseos. También presentan

depresión y ansiedad, asociadas a una peor evolución clínica (Anexo 3).^(1,9,12,13,14,15)

El diagnóstico de la FQ se lleva a cabo fundamentalmente a través de la prueba del sudor dado que el contenido de sal es muy elevado debido a una reabsorción más deficiente a nivel de los conductos de las glándulas sudoríparas. Asimismo, la obtención de dicho diagnóstico se puede llevar a cabo a través de otros métodos, como son el cribado neonatal con tripsina inmunorreactiva (TIR), los estudios genéticos moleculares, la diferencia de potencial nasal y la exploración clínica.^(2,16,17)

Además, esta enfermedad supone un gran impacto económico, tanto a nivel estatal como familiar. Múltiples estudios de Europa y EEUU afirman que el diagnóstico precoz reduce los ingresos hospitalarios, mejora la función pulmonar, el estado nutricional y el crecimiento, y reduce asimismo el coste terapéutico. Por consiguiente, al poder tomar medidas preventivas y un seguimiento más precoz, el efecto en la evolución de la enfermedad tiene resultados muy óptimos (Anexo 4).^(18,19,20)

El tratamiento actualmente consiste en aliviar los síntomas y evitar una rápida progresión de la enfermedad, sobre todo desde la edad pediátrica, ya que existe un riesgo elevado de presentar desnutrición. Esto se lleva a cabo mediante monitorización nutricional para tratar la IPE, con suplementos vitamínicos y enzimas pancreáticas, y antibioterapia, broncodilatadores, mucolíticos, antiinflamatorios, fisioterapia respiratoria e incluso trasplante pulmonar, para abordar los problemas respiratorios (Anexo 5).^(3,6,9,21,22)

La esperanza de vida ha pasado desde las pasadas décadas de los 10-12 años a una supervivencia por encima de los 40 años, presentando un importante papel en la misma el conocimiento de la enfermedad, los métodos de diagnóstico y las mejoras en el tratamiento y nutrición de estos pacientes.^(2,23)

OBJETIVOS

- Realizar una revisión de los métodos de diagnóstico más adecuados de la fibrosis quística desde el punto de vista de enfermería.
- Proporcionar una guía/protocolo informativa sobre la ejecución de la prueba del talón al personal de enfermería de las unidades de neonatos de los hospitales y área pediátrica de los centros de salud de Aragón.
- Proporcionar una guía/protocolo informativa sobre la ejecución del test del sudor al personal de enfermería en las unidades de los hospitales de Aragón donde se realice actualmente dicha prueba.

METODOLOGÍA

Este trabajo tiene como finalidad la creación de dos protocolos destinados a la determinación de la FQ, uno de ellos a través de la determinación de la tripsina inmunorreactiva (TIR) mediante la prueba del talón y otro a través del test del sudor.

Los profesionales a los que van dirigidos estos protocolos son el personal de enfermería de las unidades de neonatos de los hospitales y del área pediátrica en los centros de salud de Aragón para la prueba del talón, y personal de enfermería de las unidades donde se realiza el test del sudor en los hospitales aragoneses.

La población diana utilizada para este programa son los niños nacidos en hospitales públicos y privados de la red de Aragón, a los cuales se les realizaría la determinación del TIR, y población adulta y pediátrica susceptible de la realización del test del sudor.

Se ha llevado a cabo una exhaustiva revisión bibliográfica de artículos tanto en inglés como en español, procedentes en su mayoría de las bases de datos ScienceDirect y Scielo, entre los años 2010-2014, salvo alguna excepción debido al interés de su contenido. También han sido útiles diferentes publicaciones de revistas como Enfermería Global, Anales de Pediatría, Acta Pediátrica Española y algunas otras. La base de esta selección ha sido fundamentalmente la calidad y cantidad de información acerca del diagnóstico de esta enfermedad, lo cual es el objetivo principal. Los criterios de exclusión se deben en general a la fecha de publicación y a que no estaban tan centrados en el diagnóstico o la información aportada era meramente repetitiva.

	Criterios de inclusión	Encontrados	Usados
ScienceDirect	Texto completo disponible Año de publicación a partir de 2010	97	10
Pubmed		30	3
Dialnet		8	2
Scielo		101	8

Las palabras clave con las que mayores resultados se han obtenido han sido "cystic fibrosis", "diagnosis", "sweat test", "newborn screening", y sus equivalentes en español, "fibrosis quística", "diagnóstico", "test del sudor", "screening neonatal".

Dado que la finalidad del trabajo es la elaboración de dos protocolos, se han estudiado diferentes formas de actuación para la prueba del talón y test del sudor de varias comunidades autónomas de España, realizando una selección de las mejores técnicas.

DESARROLLO

Determinación TIR

La determinación del TIR se lleva a cabo mediante el cribado neonatal, realizado en todas las comunidades españolas excepto Asturias, Navarra, Castilla-La Mancha y la ciudad autónoma de Ceuta. Generalmente el diagnóstico se establece antes del año de vida en el 70% de los casos según el Registro de la Fundación de FQ, pero hasta un 3,7% se diagnostica cuando el individuo ya es adulto.^(2,3,4,13,18)

Esta determinación consiste en la obtención de unas gotas de sangre procedentes del talón del recién nacido (RN), las cuales se depositan en una tarjeta de papel absorbente conocida como tira de Guthrie, procurando obtener una muestra suficiente para su correcto análisis.^(2,19)

La concentración de TIR disminuye con la edad, por lo que valores elevados al mes de vida presentan un alto valor predictivo positivo. Si la primera muestra es superior al punto de corte establecido se realizaría la segunda muestra, y si esta también es superior, se confirma el diagnóstico.⁽²⁴⁾

La primera determinación se lleva a cabo pasadas las 48 primeras horas de vida, y si es ≥ 60 ng/ml, se realizaría una segunda determinación entre los 20-22 días de vida. Un resultado superior a ≥ 40 ng/ml se considera anormal, y en este caso se enviaría al recién nacido al hospital de referencia para su estudio. Sin embargo, han de tenerse en cuenta los posibles falsos positivos y falsos negativos, representando estos últimos hasta el 5% de los enfermos, personas que no son diagnosticadas hasta que se produce el debut clínico.^(2,19,24,25)

Los niños con dos valores de TIR superiores al de corte son enviados al hospital de referencia para la realización del test del sudor.⁽¹⁹⁾

Test del sudor

El test del sudor consiste en la estimulación cutánea a través de iontoforesis por pilocarpina, en la cual se coloca un gel de pilocarpina unido a un electrodo aplicando una corriente proveniente de una fuente de electricidad con batería.^(26,27)

Tras esto tiene lugar la recolección del sudor sobre el área estimulada con pilocarpina, previamente limpia y seca, mediante el sistema Macroduct, que consiste en un disco de plástico, cóncavo, firmemente adherido a la piel, con una apertura central que conecta con un capilar plástico dispuesto en espiral, recogiendo directamente el sudor sin alterar su concentración

electrolítica. Otro método de recolección más simple es el método elaborado por Gibson y Cooke, mediante una gasa prepesada que se impregna de sudor y posteriormente se pesa para determinar la cantidad de sudor recogida. El tiempo de recolección es de 30 minutos.^(26, 27)

Es importante saber que los recién nacidos no producen tanta cantidad de sudor como los niños de mayor edad, lo que deriva en un aumento de fallos de la prueba en pacientes menores de 6 semanas de edad. El test del sudor se puede realizar de dos formas: por determinación de la concentración de cloro en sudor o por determinación de la conductividad.^(28,29)

Para la determinación de la concentración de cloro se requiere una cantidad mínima de 15 µl recogidos en tiras de Macroduct o 75 mg de sudor con el método Gibson y Cooke, ya que si es inferior no es posible analizar la muestra y debe repetirse, retrasando pues la confirmación del diagnóstico e inicio de tratamiento en caso de que fuera positivo. Es muy importante que la técnica se realice de manera correcta y por personal experimentado, ya que la mayoría de los fallos son técnicos.^(24,28)

No es admisible combinar las muestras procedentes de dos recogidas para aumentar el tamaño, pero sí se pueden obtener dos muestras, una procedente de cada antebrazo, en el mismo día para confirmar el diagnóstico.⁽³⁰⁾

Obviamente, una determinación de TIR positiva no es la única indicación para esta prueba, ya que se realiza en individuos de cualquier edad cuando se dan determinadas características clínicas, como un retraso pondero-estatural, atelectasias, bronquiectasias, retraso en la expulsión del meconio... Por ello, es importante la exploración física y observación por parte del personal sanitario, así como la impresión tanto del individuo si es adulto como de los padres si se trata de un niño (Anexo 7).⁽³⁰⁾

Como en la determinación del TIR, en ocasiones nos enfrentamos con falsos negativos y falsos positivos, relacionados más frecuentemente con errores en la técnica, utilización de equipos inadecuados... sin olvidar que existen otras enfermedades que podrían alterar el resultado de la prueba (Anexos 8 y 9).^(30,31)

En caso de que se obtuviera un resultado intermedio, se recomienda repetir el test del sudor en un máximo de 2 meses y, si las concentraciones siguen siendo dudosas, la realización de un estudio genético (Anexo 10).^(19,24,31)

En conclusión, la confirmación diagnóstica se basa en un fenotipo clínico consistente junto con:

- dos pruebas TIR positivas
- un resultado en la prueba del sudor $>60\text{mmol/l}$ (en dos muestras)ANEXO 8
- y/o identificación de dos mutaciones causantes de FQ.^(7,24,29)

PROTOCOLO DE ACTUACIÓN: PRUEBA DEL TALÓN

Autor: Andrea López López

Justificación: El diagnóstico precoz de la fibrosis quística es de suma importancia ya que de otro modo puede pasar desapercibida hasta la adolescencia o edad adulta, con un claro empeoramiento del pronóstico y calidad de vida del individuo en ausencia de tratamiento.

Objetivos:

- Conseguir una muestra correcta y suficiente de sangre capilar del RN de manera que pueda ser analizada en el laboratorio.
- Reducir el número de falsos positivos y falsos negativos debidos a errores en la técnica de recogida de la muestra.

Profesionales a quienes va dirigido: Personal de enfermería de las unidades de UCI neonatal y nidos de los hospitales de Aragón y personal de enfermería pediátrica de los centros de salud de la Comunidad.

Población diana: todos los RN de Aragón entre las 48 y 72 horas de vida, cualquiera que sea el peso al nacer y la edad de gestación, sin excepciones.

Material necesario:

- Guantes de látex desechables
- Algodón seco y húmedo
- Solución de Clorhexidina acuosa al 2%
- Lancetas/Agujas 25G de 0,5x16mm (No utilizar agujas de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo)
- Tarjeta absorbente y sobre bien cumplimentado
- Tirita o gasa para vendar el talón.
- Contenedor de agujas.
- Etiqueta del RN.

Procedimiento:

- Identificar y confirmar los datos del RN dos veces.
- Preparar el material.
- Lavado de manos.
- Colocar al RN en una superficie acolchada en decúbito supino.
- Escoger la zona de punción: parte lateral del talón del RN, evitando zonas infectadas, edematosas y con extracciones anteriores.
- Aplicar calor para aumentar el flujo sanguíneo.
- Desinfectar con Clorhexidina acuosa al 2% y dejar secar.
- Puncionar con lanceta en dirección perpendicular a la epidermis de manera rápida, controlando su penetración.

- Desechar la primera gota.
- Coger el pie con la mano no dominante, colocando el dedo pulgar en la parte inferior y el índice en la parte superior.
- Masajear suavemente y liberar la presión intermitentemente.
- Sujetar la tira de Guthrie con la mano dominante tocando ligeramente el papel de filtro con una gota grande de sangre, rellenando completamente el círculo con una sola aplicación.
- Repetir este paso en los círculos restantes.
- Una vez finalizada la extracción, presionar sobre la zona de punción durante un par de minutos y cubrir con una gasa o tirita.
- Dejar secar los círculos rellenos a temperatura ambiente antes de meter las muestras en el sobre.
- Se enviarán al laboratorio correspondiente en un plazo máximo de 24 horas después de la extracción de la muestra.^(32,33)

Aclaraciones:

- La sangre se aplicará sólo en un lado del papel.
- No tocar los círculos con los dedos ni permitir que el papel entre en contacto con la piel del RN.
- Se consideran inadecuadas aquellas muestras sobreimpregnadas o aquellas cuyos círculos no están suficientemente rellenos.
- Se hará constar en el informe de alta la realización de la prueba en el hospital, el profesional responsable y la fecha, así como en la historia clínica del RN, en su cartilla sanitaria y en el libro de enfermería de la unidad.
- En caso de niños prematuros con peso al nacer inferior a 1.500 gramos, enfermos graves y gemelos monocigóticos, se recomienda una segunda toma de muestras entre la 2ª y la 4ª semana de vida.^(32, 33)

Indicadores de evaluación (Anexo 11)

$$\frac{\text{nº pruebas realizadas correctamente}}{\text{nº total de pruebas realizadas}} \times 100 = \geq 95\%$$

PROTOCOLO DE ACTUACIÓN: TEST DEL SUDOR

Autor: Andrea López López

Justificación: El test del sudor es la prueba de diagnóstico de la fibrosis quística por excelencia, razón por la cual es necesario disponer de un documento de referencia que asegure la correcta metodología de la técnica de diagnóstico.

Objetivos:

- Conseguir una muestra correcta y suficiente de sudor del paciente de manera que pueda ser analizada en el laboratorio.
- Reducir el número de falsos positivos y falsos negativos debidos a errores en la técnica de recogida de la muestra.

Profesionales a quienes va dirigido: Personal de Enfermería de las unidades de los hospitales de Aragón donde se realiza dicho procedimiento.

Población diana:

- Todos los niños de Aragón con dos valores de TIR superiores al de corte, mayores de 2 semanas de edad, normohidratados y sin signos de enfermedad sistémica.
- Todos los niños y adultos que presenten dos o más manifestaciones clínicas típicas de la FQ.

Material necesario:

- Aparato para iontoforesis
- Gasas prepesadas y/o sistema Macroduct
- Gasas
- Agua destilada

Procedimiento:

1. Iontoforesis

- Calibrar el aparato antes de comenzar el procedimiento.
- Paciente en decúbito supino.
- Limpieza y secado de la piel.
- Conectar los 2 electrodos al paciente, colocando una gasa entre el electrodo y la piel del paciente:
 - Electrodo 1º: en cara ventral del antebrazo y aplicar nitrato de pilocarpina en esta zona.
 - Electrodo 2º: en cara dorsal del antebrazo y aplicar nitrato sódico en esta zona.

- Los electrodos permanecen colocados durante 5 minutos a un voltaje máximo de 50 mV y mínimo de 30 mV.
- Retirar los electrodos.
- Limpiar las zonas mediante gasas y agua destilada para eliminar impurezas.

2. Recogida de la muestra

- Colocar una gasa prepesada o la superficie cónica del Macroduct sobre el área estimulada.
- Fijar fuertemente el sistema de recolección en la posición adecuada con cinta adhesiva.
- Esperar 30 minutos.
- Retirar la gasa o Macroduct cuidadosamente para no contaminar la muestra.
- Como mínimo deberá contener 15 µl recogidos en tiras de Macroduct o 75 mg de sudor con el método Gibson y Cooke.^(23,24,26)

En los anexos 11 y 12 se presentan algunas recomendaciones tanto para los padres del niño como para la unidad donde se realiza la prueba.

Indicadores de evaluación (Anexo 13)

$$\frac{n^{\circ} \text{pruebas realizadas correctamente}}{n^{\circ} \text{total de pruebas realizadas}} \times 100 = \geq 97\%$$

CONCLUSIONES

Disponer de un plan de actuación basado en la evidencia en las unidades donde se realizan dichas pruebas resultaría de gran ayuda, dado que facilita la labor del equipo de enfermería, aportando mayor seguridad y disminuyendo el estrés y ansiedad que podría conllevar el desconocimiento de estos procedimientos. Como ya se ha mencionado, el diagnóstico precoz supone un papel fundamental en el pronóstico de la enfermedad y calidad de vida del paciente, siendo pues de suma importancia que la técnica de realización de las pruebas sea correcta, obteniendo unos resultados fiables y disminuyendo así el número de falsos positivos y negativos.

ANEXOS

ANEXO 2

INCIDENCIA DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN DIFERENTES CCAA

Se observa que la comunidad con mayor incidencia es Cataluña, con un caso de FQ por cada 6496 personas.

Cataluña: 1/6496

Baleares: 1/6189

País Vasco: 1/6000

Murcia: 1/5376

Aragón: 1/4800

Castilla y León: 1/4500

Galicia: 1/4430

Oliva C , Velasco González MV, Aguilar Fernández AJ, Machado Fernández F, Callejón Callejón A, Cabrera Roca G et al. Cribado neonatal de fibrosis quística en la Comunidad Autónoma de Canarias 2009-2012. *Canarias Pediátrica*. 2013;37(2);64-72.

ANEXO 3

CIFRAS PORCENTUALES DE DEPRESIÓN EN NIÑOS Y ADULTOS CON FIBROSIS QUÍSTICA

	Adultos	Población pediátrica
Enfermos	29-46%	11-14,5%
No enfermos	5-17,5%	2-6%

Tanto la población pediátrica como la adulta con FQ presentan elevados porcentajes de depresión en comparación con la población sana, pudiendo llegar hasta un 17,5% de los niños enfermos.

Quintana-Gallego E. Fibrosis quística: asociación entre depresión, ansiedad y calidad de vida relacionada con la salud. Sevilla. Rev Esp Patol Torac 2012; 24(2):155-157.

ANEXO 4

BENEFICIOS DEL CRIBADO NEONATAL PARA LA FIBROSIS QUÍSTICA

Beneficios del cribado neonatal para la FQ

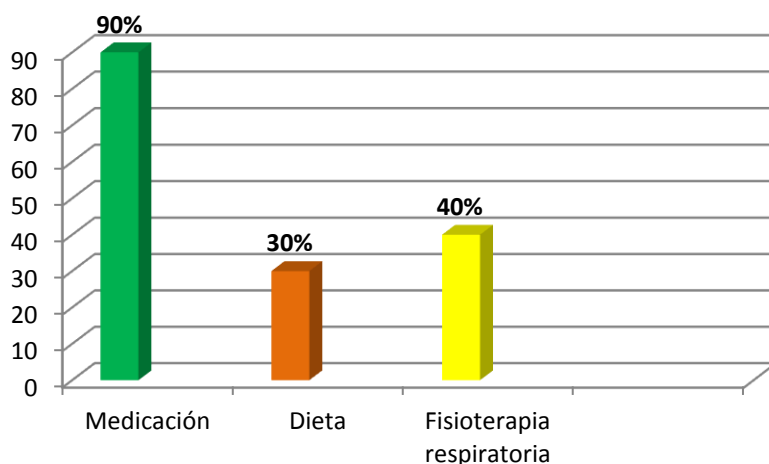
Respiratorios	-Retrasa colonización -Enlentece deterioro pulmonar
Nutricionales	-Evita retraso pondero-estatural -Evita déficits nutricional y vitamínico
Familiares	-Proporciona consejo genético precoz -Minimiza angustia familiar
Facilita desarrollo cognitivo Mejora calidad de vida Aumenta la supervivencia	

Gracias al diagnóstico precoz de la FQ la calidad de vida del paciente mejora muy significativamente, tanto a nivel físico y psicológico como socio-económico.

Oliva C , Velasco González MV, Aguilar Fernández AJ, Machado Fernández F, Callejón Callejón A, Cabrera Roca G et al. Cribado neonatal de fibrosis quística en la Comunidad Autónoma de Canarias 2009-2012. Canarias Pediátrica. 2013;37(2);64-72.

ANEXO 5

ADHESIÓN DE LOS PACIENTES A LOS DIFERENTES TRATAMIENTOS DE LA FIBROSIS QUÍSTICA



Los tres grandes pilares del tratamiento son, como se puede observar, la medicación, la dieta y la fisioterapia respiratoria. La mayoría de los pacientes cumplen su tratamiento farmacológico correctamente (90%), pero no tanto la dieta que deben llevar para mejorar su estado nutricional y la función pancreática (30%).

Lucena I, Olivares J, Prados C, Martínez-Cerón E, Pérez A, Gómez Carrera L et al. ¿Qué saben los pacientes adultos con fibrosis quística sobre su enfermedad? Adherencia al tratamiento. *Revista de Patología Respiratoria*. 2011;14(3):78-82

ANEXO 6

INDICACIONES CLÍNICAS PARA LA PRUEBA DEL SUDOR

Indicaciones respiratorias para la prueba del sudor

- Tos persistente
- Sinu-bronconeumopatía recidivante
- Infección pulmonar por *Pseudomonas aeruginosa*
- Atelectasias
- Bronquiectasias
- Poliposis nasal
- Hemopatías
- Acropaquias

Indicaciones gastrointraeabinales para la prueba del sudor

- Síndrome de obstrucción
 - Íleo meconial
 - Tapón meconial
- Retraso en la expulsión de meconio
- Ictericia neonatal colestásica
- Prolapso rectal
- Esteatorrea
- Pancreatitis recurrente o crónica
- Hepatopatía crónica/hipertensión portal

Otras indicaciones para efectuar la prueba del sudor

- Retraso pondero-estatural
- Deshidratación hiponatémica
- Alcalosis metabólica
- Hiponatremia/edemas
- Déficit de vitamina A y vitamina E
- Sudor salado
- Azoospermia
- Calcificaciones escrotales
- Antecedentes familiares de FQ

Estas son algunas de las indicaciones por las que se recomienda realizar la prueba del sudor, como atelectasias, infecciones respiratorias y pancreatitis recurrentes y retraso pondero-estatural. Por ello, el médico y/o enfermera de Atención Primaria debe prestar atención a la presencia de estos síntomas y valorar la necesidad de esta prueba.

Ortigosa L. Fibrosis quística. Aspectos diagnósticos. Colomb Med 2007;38(Supl 1):41-49

ANEXO 7

FALSOS NEGATIVOS EN LA PRUEBA DEL SUDOR

Falsos negativos en la prueba del sudor

1. Errores técnicos

- Recogida de cantidad insuficiente de sudor
- Errores de medición por el personal de laboratorio
- Errores de calibración del aparato

2. Otras enfermedades no FQ

- Edema
- Deshidratación
- Malnutrición severa
- Tratamiento con diuréticos o esteroides
- Tratamiento con determinados antibióticos

Los falsos negativos en la prueba del sudor se deben fundamentalmente a errores en la técnica de recogida y medición de la muestra, así como a patologías que ocultan la presencia de la fibrosis quística.

Ortigosa L. Fibrosis quística. Aspectos diagnósticos. Colomb Med 2007;38(Supl 1):41-49

ANEXO 8

FALSOS POSITIVOS EN LA PRUEBA DEL SUDOR

Falsos positivos en la prueba del sudor

1. Errores técnicos

- Muestra de sudor insuficiente
- Muestra concentrada
- Muestra evaporada

2. Otras enfermedades

- Malnutrición
- Insuficiencia suprarrenal
- Hipotiroidismo
- Mucopolisacaridosis
- Pseudohipoaldosteronismo
- Trastornos cutáneos: dermatitis atópica, displasia ectodérmica
- Anorexia nerviosa
- Síndrome de Klinefelter
- Nefrosis

Existen diversas enfermedades como el hipotiroidismo y el síndrome de Klinefelter que pueden aumentar la concentración de cloro en el sudor del

paciente, dando un resultado positivo en la prueba sin padecer realmente fibrosis quística. Sin embargo, más comúnmente los falsos positivos se deben a fallos técnicos de recogida y manejo de la muestra, y por tanto, evitables.

Ortigosa L. Fibrosis quística. Aspectos diagnósticos. Colomb Med 2007;38(Supl 1):41-49

ANEXO 9

Interpretación del test del sudor realizado con cuantificación del sudor

Interpretación del Test del Sudor realizado con cuantificación del Cloro

Resultado	Actitud a seguir
Negativo <30mmol/L	Se descarta diagnóstico. Si fuerte sospecha clínica, reevaluar por especialista
Borderline 30-59mmol/L	Repetir test. Si fuerte sospecha clínica, derivar al especialista
Positivo >60mmol/L	Repetir test para confirmar diagnóstico

Oliva C , Velasco González MV, Aguilar Fernández AJ, Machado Fernández F, Callejón Callejón A, Cabrera Roca G et al. Cribado neonatal de fibrosis quística en la Comunidad Autónoma de Canarias 2009-2012. Canarias Pediátrica. 2013;37(2);64-72

ANEXO 10

FICHA DE INDICADOR DE EVALUACIÓN PARA LA PRUEBA DEL TALÓN

Prueba del talón

Área relevante	Diagnóstico
Dimensión	Científico-técnico
Tipo de indicador	Resultado
Objetivo/Justificación	El diagnóstico precoz de la fibrosis quística realizado mediante la prueba del talón es de suma importancia ya que de otro modo puede pasar desapercibida hasta la adolescencia o edad adulta.
Fórmula	$\frac{\text{n}^{\circ} \text{ pruebas realizadas correctamente}}{\text{n}^{\circ} \text{ total de pruebas realizadas}} \times 100$
Explicación de términos	
Estándar	≥ 95%
Responsable obtención	Coordinador de Calidad de la Unidad de obtención
Periodicidad de obtención	Semestral

Elaboración propia.

ANEXO 11

RECOMENDACIONES A LOS PADRES/RESPONSABLES DEL NIÑO

- Es una prueba indolora, donde se recoge una cantidad pequeña de sudor del niño.
- La piel de la zona donde se realiza la prueba debe estar sana.
- No es necesario acudir en ayunas a la consulta.
- No usar cremas en los brazos durante las 24 horas anteriores a la prueba.
- Procurar traer algo de abrigo para favorecer la sudoración.
- Traer botellín de agua para hidratar al niño.

Elaboración propia.

ANEXO 12

RECOMENDACIONES PARA EL PERSONAL DE LA UNIDAD

- Limitar el número de personal encargado de realizar la prueba.
- Cada miembro debería realizar al menos una prueba a la semana para mantener la competencia.
- Realizar la prueba bilateralmente (recoger la muestra de dos zonas, ambos antebrazos por ejemplo)
- Asegurarse de que el paciente está bien hidratado, asintomático, peso superior a 2 kg y mayor de 2 semanas de vida.
- Realizar controles frecuentes del equipo de iontoforesis.
- Colocar un vendaje en el área de los electrodos para mayor seguridad.
- No almacenar o transportar el sudor en el Macroduct ya que existe riesgo de evaporización.
- Desarrollar un programa continuado de calidad evaluando periódicamente la competencia y conocimientos del personal en cuanto a la colección y análisis de la muestra.

VLeGrys A, AMcColley S, Li Z, MFarrell P. The need for quality improvement in sweat testing infants after newborn screening for cystic fibrosis. J Pediatr 2010; 157:1035-7

ANEXO 13

FICHA DE INDICADOR DE EVALUACIÓN PARA EL TEST DEL SUDOR

Test del sudor

Área relevante	Diagnóstico
Dimensión	Científico-técnico
Tipo de indicador	Resultado
Objetivo/Justificación	
Fórmula	$\frac{\text{n}^{\circ} \text{ pruebas realizadas correctamente}}{\text{n}^{\circ} \text{ total de pruebas realizadas}} \times 100$
Explicación de términos	
Estándar	≥ 97%
Responsable obtención	Coordinador de Calidad de la Unidad de obtención
Periodicidad de obtención	Anual

Elaboración propia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Mailhot G. Vitamin D bioavailability in cystic fibrosis: a cause for concern?. *Nutr Rev* 2012;70(5):280-293.
2. Oliva C , Velasco González MV, Aguilar Fernández AJ, Machado Fernández F, Callejón Callejón A, Cabrera Roca G et al. Cribado neonatal de fibrosis quística en la Comunidad Autónoma de Canarias 2009-2012. *Canarias Pediátrica*. 2013;37(2):64-72.
3. Alabau de Lera E. Fibrosis quística: la lucha contra una enfermedad desconocida. *Enfermería Global* 2010;20:1-7.
4. Martínez García MS, Casado Sánchez ML. Fibrosis quística, diagnóstico desde Atención Primaria. *Rev Pediatr Aten Primaria*.2011;13:83-8
5. González Jiménez D, Díaz Martín JJ, Bousoño García C, Rivas Crespo MF, Acuña Quirós MD, Heredia González S et al. Estado nutricional en pacientes pediátricos con fibrosis quística. *Bol Pediatr* 2012;52:14-18.
6. Sánchez Gómez E, Prunera Pardell MJ, Bernal Pardos F, Fernández Luque F, Llamazares Carral C, Palenque Lobato FJ et al. Controlando la fibrosis quística. Barcelona: *Respira*; 2012.
7. Vaglio A, Pizzo L, Quadrelli A, Gueçaimburú R, Pagano S, Quadrelli R. Limitaciones de los estudios de genética molecular en el proceso diagnóstico de fibrosis quística. *Rev Med Urug* 2011;27(3):129-137.
8. Lucena I, Olivares J, Prados C, Martínez-Cerón E, Pérez A, Gómez Carrera L et al. ¿Qué saben los pacientes adultos con fibrosis quística sobre su enfermedad? Adherencia al tratamiento. *Patología Respiratoria*. 2011;14(3):78-82.
9. Haack A, Garbi Novaes MR. Multidisciplinary care in cystic fibrosis; a clinical-nutrition review. *Nutr Hosp*. 2012;27(2):362-371.
10. Seliger VI, Rodman D, Van Goor F, Schmelz A, Mueller P. The predictive potential test in cystic fibrosis patients with the G551D mutation. *J Cyst Fibros* 2013;12:706-713.
11. Sojo Aguirre A, Martínez Ezquerro N, Bousoño García C, García Novo MD, Heredia González S, Manzanares López-Manzanares J et al. Pancreatitis en la fibrosis quística: correlación con el genotipo y estado pancreático. *An Pediatr* 2011;75(6):401-408.

12. Smith B, Cogswell A, Garcia G. Vitamin D and depressive symptoms in children with cystic fibrosis. *Psychosomatics* 2014;55:76-81.
13. Green DM. Cystic fibrosis: a model for personalized genetic medicine. *NCMJ* 2013;74(6):486-487.
14. Quintana-Gallego E. Fibrosis quística: asociación entre depresión, ansiedad y calidad de vida relacionada con la salud. *Rev Esp Patol Torac* 2012;24(2):155-157.
15. Goldbeck L, Besier T, Hinz A, Singer S, Quittner AL; TIDES Group. Prevalence of symptoms of anxiety and depression in German patients with cystic fibrosis. *Chest* 2010;138(4):929-936.
16. Farahmand F, Khalili M, Shahbaznejad L, Hirbod-Mobarakeh A, Najafi Sani M, Khodadad A et al. Clinical presentation of cystic fibrosis at the time of diagnosis: a multicenter study in a region without newborn screening. *Turk J Gastroenterol* 2013;24(6):541-545.
17. Fernández P, Labarca G. Fibrosis quística en el adulto: experiencia de un centro de referencia nacional. *Rev Med Chile* 2012;140:841-846.
18. Nshimyumukiza L, Bois A, Daigneault P, Lands L, Laberge AM, Fournier D et al. Cost effectiveness of newborn screening for cystic fibrosis: a simulation study. *J Cyst Fibros* 2013.
19. Eguiraun Sande A, Álvarez Granda L, González-Lamuño Leguina D, Fontalba Romero A, Cabero Pérez MJ, Programa de cribado neonatal de la fibrosis quística en Cantabria. Santander: Gobierno de Cantabria; 2011.
20. Escobar Castro H, Sojo Aguirre A, Gil Ortega D, Nadal Ortega JM. Fibrosis quística. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica SEGHNPAEP. Madrid: Argon; 2010. 79-80.
21. Sojo Aguirre A, Bousoño García C. La fibrosis quística en la actualidad (II): aspectos nutricionales. *Acta Pediatr Esp* 2011;69(1):31-37.
22. Moreno Galdó A, Torrent Vernetta A. Trasplante pulmonar en niños: retos y realidades. *An Pediatr*. 2011;74(6):353-355.
23. P.K.J. Engelen M, Schroder R, Van der Hoorn K, EP Deutz N, Com G. Use of body mass index percentile to identify fat-free mass depletion in children with cystic fibrosis. *Clinical Nutrition* 2012;31:927-933.

24. Aldana Espinal JM, León Espinosa de los Monteros MT, Salamanca Rivera C, Oliveira Fuster C, Oliveira Fuster G, Pérez Frías J et al. Guía asistencial de fibrosis quística. Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía (PAPER). Junta de Andalucía. Consejería de Salud 2011: 23-28.
25. Moreno Chacón Y, Sánchez Zavala DR, Alemán Velázquez P, Vizzuett Martínez R. Fibrosis quística neonatal. Rev Esp Méd Quir. 2013;18:69-74.
26. Sánchez I, Perret C, Kolbach M, Schwerter MT, Quiroga T. Comparación entre dos métodos de determinación del test del sudor en el diagnóstico de la fibrosis quística. Rev chil pediatr 1999;70(4):281-287.
27. Paredes Atenciano JA. Nociones básicas en atención materno-infantil. En: Manual práctico para enfermería. España: Mad, SL; 2003. p. 136-137.
28. VLeGrys A, AMcColley S, Li Z, MFarrell P. The need for quality improvement in sweat testing infants after newborn screening for cystic fibrosis. J Pediatr 2010; 157:1035-1037.
29. Barrio Gómez de Agüero MI, García Hernández G, Gartner S; Sociedad Española de Neumología Pediátrica. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de los pacientes con fibrosis quística. An Pediatr. 2009;71(3):250-264
30. Ortigosa L. Fibrosis quística. Aspectos diagnósticos. Colomb Med 2007;38(1):41-49.
31. Nelson MR, Adamski CR, Tluczek A. Clinical practices for intermediate sweat tests following abnormal cystic fibrosis newborn screens. J Cyst Fibros 2011;10:460-465.
32. Rodríguez Dolz MC, Orejón Lagunas V, Atienza Ramírez O, Antón Delgado P, Blasco Torrentí MC. La técnica de punción capilar y pruebas metabólicas. Enfermería integral. 2007. 20-22.
33. López Ruiz A, Caro López C, Delgado Pecellín C, Salamanca Rivera C, Vizuete Rebollo E, Aldana Espiral JM et al. Programa de detección precoz de errores congénitos del metabolismo. Evaluación e instrucciones para profesionales. Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía (PAPER). Servicio Andaluz de Salud. Junta de Andalucía. 2011. 13-20.