



**Ministerio de Salud y Ambiente**

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

**NORMATIVA PARA CERTIFICACIÓN DE DISCAPACIDAD  
EN PACIENTES CON ENFERMEDAD FIBROQUÍSTICA DEL PÁNCREAS**

**SERVICIO NACIONAL DE REHABILITACIÓN Y PROMOCIÓN DE LA PERSONA  
CON DISCAPACIDAD**

**DIRECTOR NACIONAL:**

Dr. Jorge O. Badaracco

**DIRECTORA DE COORDINACIÓN DE RECURSOS EN REHABILITACIÓN:**

Dra. Grisel Olivera Roulet

**AUTORAS:**

Dra. Silvia Moyano Caturelli

Dra. María Cecilia Pascucci

**AÑO 2002**



# Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

## ÍNDICE

Introducción.....	3
Genética.....	3
Diagnóstico.....	4
Pruebas diagnósticas.....	7
Confirmación diagnóstica.....	8
Tratamiento.....	8
Pronóstico.....	9
Referencias bibliográficas.....	10
Requisitos para extender Certificado de Discapacidad.....	11
Criterios para certificar la Discapacidad.....	12
Formulario para ser completado por el médico tratante.....	13



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

### INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística es una entidad clínica nueva, comunicada por primera vez en 1936, que no está limitada al páncreas, aunque muchas de las designaciones se refieren al mismo, tales como enfermedad fibroquística del páncreas, fibrosis pancreática, etc. Farber señaló por primera vez la naturaleza **generalizada** de la enfermedad, con el compromiso de muchas otras glándulas secretoras de moco y sugirió posteriormente el nombre de “mucoviscidosis” (1).

La estimación de su incidencia varía desde 1 por 500 hasta 1 por 3.500 nacidos vivos. No está considerada una enfermedad rara, ya que es de 10 a 20 veces más frecuente que la fenilcetonuria. En nuestro país, si bien no disponemos de datos definitivos, los primeros estudios realizados en la provincia de Bs. As. informan datos preocupantes ya que demuestran una incidencia de 1 en 3.468 RN. (2) Algunos pacientes con síntomas leves escapan al diagnóstico en la primera infancia, porque el médico no está familiarizado con una evolución tan benigna. La mayor incidencia se da en la raza caucásica y disminuida en la negra. Se distribuye por igual en ambos sexos y en todos los niveles sociales.

Es una enfermedad grave, con complicaciones que afectan el sistema respiratorio en casi todos los casos. La causa de la muerte está frecuentemente relacionada con la implicación pulmonar.

En cuanto a su etiología, se pueden realizarse las siguientes consideraciones:

1. Se hereda como un rasgo **mendeliano recesivo, autosómico**.
2. No existen modelos espontáneos animales en la actualidad.

El defecto primario es la alteración de una proteína denominada CFTR, cuya función primordial es actuar como un canal de cloro en las membranas celulares. Dicha alteración se traduce en aumento de la viscosidad en las secreciones de las glándulas exócrinas y aumento de la concentración de sodio en el sudor.

### GENÉTICA

Se transmite como un trastorno autosómico recesivo. En 1985 se localizó el gen responsable del defecto en el cromosoma 7, y se clonó en 1989. (2)

**El paciente enfermo es el homocigoto** y sus familiares sanos los heterocigotos (portadores). Los hermanos del paciente enfermo pueden parecer sanos o tener también la enfermedad, bien en la misma forma grave, o en una forma más leve.

Todos los hermanos sanos tiene niveles normales de electrolitos en el sudor. Existe la misma probabilidad de uno en cuatro de padecer fibrosis quística independientemente del número de niños afectados previamente. En base a estas consideraciones, es preciso tener en cuenta:



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

1. Los padres de los pacientes fibroquísticos no muestran hallazgos clínicos o de laboratorio anormales que permitan diferenciarlos del resto de la población adulta normal.
2. Si un paciente enfermo tiene hijos con uno sano, todos los hijos serán portadores de la enfermedad fibroquística.
3. Si un paciente portador tiene hijos con una persona no portadora, el 50 % de la descendencia será portadora y ninguno padecerá la enfermedad.
4. Aproximadamente el 20 % de la población femenina y el 5 % de los varones homocigotas es fértil.

### DIAGNÓSTICO

El diagnóstico debe sospecharse en cualquier niño que tenga síntomas crónicos o recidivantes relacionados con las vías respiratorias superiores o inferiores. Pueden incluir tos crónica, síntomas asmatoideos en la niñez, neumonitis recidivante, bronquitis o neumonía, atelectasia focal o lobular y pólipos nasales, sinusitis crónica, empiema y bronquiectasia.

También debe sospecharse en cualquier niño con síntomas que sugieran una insuficiencia pancreática o síndrome de malabsorción. Estos síntomas se manifiestan aproximadamente en el 80 % de los pacientes e incluyen lentitud del crecimiento, falta de apetito, meteorismo, abdomen protuberante, prolapso rectal, obstrucción intestinal en el recién nacido, déficit de vitamina K y edema hipoproteínico.

Algunos niños presentan cirrosis hepática que manifiesta hipertensión portal con hiperesplenismo o sin él. En algunos casos, estos síntomas pueden ser aquellos por los cuales el paciente solicita atención médica por primera vez.

Los síntomas pueden variar considerablemente, tanto en gravedad como en la edad de su manifestación. Algunos niños tienen manifestaciones graves desde las primeras semanas de vida y muestran una evolución descendente rápida. Otros, con aparición precoz de los síntomas, pueden responder al tratamiento y sobrevivir hasta la edad adulta. Aún otros, tienen sus primeros síntomas a los dos años de edad o incluso después.

El 15% de los enfermos presentan íleo meconial que es la obstrucción intestinal del recién nacido.

Se ha ideado un sistema de evaluación clínica para ayudar a determinar la gravedad de la enfermedad y la respuesta del paciente al tratamiento. Depende de la valoración de cuatro categorías:

1. Actividad general
2. Hallazgos físicos
3. Estado nutricional
4. Hallazgos en las radiografías



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

A cada categoría se le da un valor similar de 25 puntos y 100 puntos representan un resultado perfecto. La valoración se realiza sin tener en cuenta al tratamiento realizado hasta el momento.

**Tabla 1:** Sistema de evaluación clínica para establecer la gravedad de la enfermedad. Shwachman H. Fibrosis Quística en Trastornos Pulmonares. Kendig E. 1980.

GRADO	PUN TOS	ACTIVIDAD GENERAL	EXAMEN FÍSICO	NUTRICIÓN	HALLAZGOS RX
<b>EXCELENTE (86-100)</b>	25	Plena, <b>actividad normal</b> . Juega a la pelota. Va regularmente a la escuela.	<b>Normal</b> , no tose, FC y respiratoria normales, pulmones sanos. Buena postura.	Peso y talla encima del P25. Heces bien modeladas, casi normales. Buen tono muscular	<b>Campos pulmonares limpios.</b>
<b>BUENO (71-85)</b>	20	<b>Carece de resistencia y está cansado al final del día.</b> Buena asistencia escolar.	FC y FR en reposo normales. Tose raras veces o se aclara la voz. No hay deformación digital. Pulmones limpios. Enfisema mínimo.	Peso y Talla en P15 a P20. Heces ligeramente anormales. Tono y masa muscular buenos.	Acentuación mínima de los trazos broncovasculares. <b>Enfisema precoz.</b>
<b>LEVE (56-70)</b>	15	Puede reposar voluntariamente durante el día, <b>se cansa con facilidad</b> después de esfuerzos, asistencia regular a la escuela	Tose ocasionalmente, tal vez por la mañana al levantarse, la FR está ligeramente aumentada, enfisema leve, respira ruidosamente, raras veces tiene estertores localizados, deformidad digital en <b>palillo de tambor.</b>	<b>Peso y talla por encima del P3</b> , heces generalmente anormales, abundantes y poco modeladas, distensión abdominal muy escasa, si hay alguna, tono muscular disminuido con reducción de la masa muscular.	<b>Enfisema leve</b> con <b>atelectasias</b> dispersas, trazados broncovasculares incrementados.



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

<b>MODERADO (41-55)</b>	10	Recibe las clases en su casa, <b>disneico</b> después de un corto paseo, descansa mucho	<b>Tos frecuente</b> , generalmente productiva, retracción del tórax, enfisema moderado, puede tener deformado el tórax, generalmente hay estertores, deformidad digital de 2 a 3 +	<b>Peso y Talla por debajo del P 3</b> , heces fecales escasamente moderadas, abundantes, grasas y fétidas, músculos flácidos y con su masa disminuida, distensión abdominal leve a moderada.	<b>Enfisema moderado</b> , áreas difusas de atelectasia con áreas superpuestas de infección, ectasia bronquial mínima.
<b>GRAVE (40 o menos)</b>	5	<b>Ortopneico</b> , limitado a la cama o una silla	<b>Crisis graves de tos</b> , taquipnea con taquicardia extensas, puede mostrar signos de insuficiencia cardíaca derecha, deformidad digital de 3 a 4+	<b>Malnutrición intensa</b> , abdomen grande y protuberante, prolapso rectal, movimientos intestinales frecuentes, que producen abundantes heces grasas y fétidas.	Alteraciones extensas con fenómenos pulmonares obstructivos e infección. Atelectasia lobular y bronquiectasia.



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

### PRUEBAS DIAGNÓSTICAS

#### 1. TEST DEL SUDOR:

Es la prueba diagnóstica más segura. Un resultado positivo en ausencia de síntomas no establece el diagnóstico pero lo hace altamente probable. La única excepción de esta regla puede ocurrir en el estudio de recién nacidos hermanos de pacientes con fibrosis quística durante las primeras semanas de vida. La prueba del sudor puede ser positiva mucho antes de que aparezcan los síntomas clínicos.

Pueden obtenerse valores altos en pacientes con insuficiencia suprarrenal, displasia ectodérmica, diabetes insípida, en algunos pacientes con guocotesaurismosis, así como en algunas enfermedades metabólicas poco frecuentes.

Un factor importante es la edad. En el período neonatal, los valores son superiores que después de la segunda semana de vida. A los 16 ó 17 años, los valores de sodio y cloruro aumentan gradualmente hasta alcanzar los niveles del adulto, que pueden ser casi el doble de los de la infancia

La fiabilidad de la prueba del sudor en la infancia y adolescencia se acerca a un 99%. El nivel de concentración de sal no es una medida de la gravedad de la enfermedad. En un pequeño número de pacientes con fibrosis quística, los valores pueden ser normales o dudosos. En tales casos, el diagnóstico es muy difícil de establecer, y están justificados otros procedimientos. Cuando se obtienen resultados dudosos está indicado repetir las pruebas de sudor, así como la observación clínica meticulosa.

#### 2. FUNCIÓN PANCREÁTICA

El método más directo de estudiar la función pancreática es obtener líquido duodenal y determinar la actividad de las enzimas pancreáticas. La medición de la viscosidad del contenido duodenal es de valor considerable en pacientes enfermos, ya que se encuentra aumentada de manera significativa en aproximadamente el 90 % de los pacientes. El volumen de líquido también está reducido y el Ph es inferior al de los controles sanos. La concentración de bicarbonato está disminuida. La valoración enzimática incluye la medición de tripsina, quimotripsina, lipasa y amilasa. En la práctica, actualmente, la estimación del grado de insuficiencia pancreática exócrina se realiza mediante Van de Kammer, quimio tripsina en materia fecal.



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

### CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA

(SEGÚN CONSENSO DE FIBROSIS QUÍSTICA PUBLICADO POR LA SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRÍA EN 1999) (2)

**1. Una o más de las siguientes características clínicas:**

- Enfermedad pulmonar crónica
- Enfermedad sinusal crónica.
- Anormalidades gastrointestinales o nutricionales
- Azoospermia obstructiva en varones.
- Síndrome de pérdida de sal
- Fibroquística en familiares de primer grado.

**2. Más:**

- **2 mutaciones del gen FQ**
- **ó 2 Tests del sudor positivos**
- **ó diferencia de potencial nasal transepitelial anormal.**

En los últimos años, la posibilidad de detectar mutaciones de FQ y medir la propiedad bioeléctrica transepitelial ha expandido significativamente el espectro de FQ clínica.

En aproximadamente 2 % de los pacientes, hay un fenotipo “atípico” caracterizado por enfermedad pulmonar crónica, suficiencia pancreática y concentraciones de cloruros en sudor normales o con valores limítrofes.

Además, hay pacientes con presentaciones monosintomáticas, en quienes predomina una manifestación clínica única, por ejemplo, anormalidades en los electrolitos, pancreatitis, enfermedad hepática, sinusitis o azoospermia obstructiva. En tales casos, la demostración de una mutación de FQ o un transporte iónico transepitelial anormal ayudarán al diagnóstico definitivo.

### TRATAMIENTO

La enfermedad es producida por la mutación en el gen CFTR que modifica la proteína correspondiente con las consecuencias clínicas pertinentes. El tratamiento temprano es el aspecto más importante en el niño con Fibrosis Quística. El tratamiento básico comprende:

- 1 Las **glándulas sudoríparas ecrinas**: El empleo de sal en un clima cálido o cuando el paciente suda excesivamente, incluso en climas fríos, puede evitar la depleción de sal o “fiebre térmica”.



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

2. El **sistema respiratorio**: el interés principal es la prevención de la obstrucción bronquial y de la infección concomitante.
  - a. Terapéutica antibiótica: el estudio del esputo o cultivos de la faringe, así como los antibiogramas, pueden ayudar a elegir el agente a emplear.
  - b. Tratamiento de la obstrucción bronquial.
  - c. Humidificación de secreciones.
  - d. Drenaje postural.
  - e. Ejercicios respiratorios.
  - f. Fármacos mucolíticos y expectorantes.
  
3. **Gastrointestinal**: tratamiento dietético y pancreático. Las dietas deben ser hipercalóricas y normo o hipergrasas. Los preparados comerciales de pancrelipasa son efectivos y se administran antes de cada comida. La dosis efectiva puede diferir para cada niño y se determina por la naturaleza de la respuesta. Los preparados multivitamínicos se presentan casi todos en forma hidrosoluble. Se recomienda emplear el doble de la dosis habitual y la adición de complejo B en pacientes que reciben antibióticos por vía oral, además de la administración de vitamina K, ya que los pacientes fibroquísticos están más propensos a desarrollar hipoprotrombinemia.

### PRONÓSTICO

La detección precoz y el tratamiento inmediato influyen de manera favorable en los resultados. El pronóstico ha mejorado considerablemente en los últimos veinte años. La supervivencia de un niño más allá de los 10 años era muy poco frecuente antes del uso de los antibióticos. La muerte era debida al compromiso pulmonar extenso. Con el advenimiento de las antibióticos de amplio espectro se observó una mejoría sorprendente en la evolución de la enfermedad. En los países desarrollados, donde existe el diagnóstico temprano y los paciente tienen acceso a los tratamientos adecuados, el 50 % de los pacientes, vive más de 30 años. En nuestro país, dada la heterogeneidad de acceso a los mismos, el 50 % vive menos de 10 años.



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1) Shwachman H. : Fibrosis Quística, Capítulo 38, 546-571, en Trastornos Pulmonares, Vol I , Alteraciones de las Vías Respiratorias en los niños, Kendig E, Ed. Salvat SA, Barcelona, España. 1980
- 2) Segal E, Grenoville M, Macri CN, Fernández A, Schidlow D, y col: Consenso de Fibrosis Quística. Archivos Argentinos de Pediatría. Vol 97, N° 3, 188-224, 1999.
- 3) Shwachman H. Cystic Fibrosis: In: Nelson WE., Vaughan , Mc Kain: Textbook of Pediatrics. Phila W Saunders Co. 1954.
- 4) Shwachman H and Kulczcki. Long-term study of 105 patients with cystic fibrosis. Am.J Dis Child, 1958. 96: 6-15.
- 5) YanKaskas J.R., Knowles M.R.: Cistyc Fibrosis in adults. Lippincot. Raven Publisher: 227 East Washington Square, Philadelphia. PA 19106-3708.



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

### REQUISITOS PARA EXTENDER EL CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD:

- 1) **Certificado del médico pediatra o especialista** donde conste el diagnóstico del paciente, el cuadro clínico, grado de compromiso y tratamiento realizado en el momento de la evaluación. (expedido durante los 6 meses previos a la Junta Médica).
- 2) **Estudios complementarios:**
  - a. Estudios requeridos para el **diagnóstico:** según Consenso de Fibrosis Quística publicado por la Sociedad de Pediatría (2):
    - Estudio genético: presencia de 2 mutaciones del gen FQ
    - o dos pruebas de sudor positivas
    - o diferencia de potencial nasal transepitelial anormal.
  - b. Estudios complementarios requeridos para la **evaluación clínica:**
    - Puntaje de Shwachman.
    - Rx de Tórax o TAC.
    - Espirometría (en mayores de 6 años).  
VEF < o igual a 75 %
    - Saturometría < o igual a 95 % (en aquellos que la pueden realizar).
    - Esputo o hisopado de moco visible en orofaringe
    - Cultivo y antibiograma de todos los gérmenes e identificación bioquímica de los patógenos.
    - Prueba de función pancreática exócrina (Van de Kammer. Quimiotripsina. Actividad trípica en materia fecal).
- 3) Presencia del paciente el día de la Junta Médica.
- 4) Concurrencia con el Documento Nacional de Identidad.



## Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaría de Programas Sanitarios  
Servicio Nacional de Rehabilitación y  
Promoción de la Persona con Discapacidad

### CRITERIOS PARA EXTENDER EL CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD:

Se extenderá el Certificado de Discapacidad a todos aquellos pacientes que puedan demostrar la presencia de Enfermedad Fibroquística en un estadio clínico que interfiera con la actividad que cotidianamente debería desarrollar, acorde a su edad y sexo.

Es decir que **se extenderá el Certificado de Discapacidad** en todos aquellos pacientes que:

- a. Con diagnóstico de la Enfermedad Fibroquística presenten un puntaje de Shwachman menor o igual a 75 puntos y 3 o más exacerbaciones al año de su cuadro respiratorio.
- b. Con diagnóstico de Enfermedad Fibroquística y puntaje de Shwachman entre 76 y 85, cuando la Junta Médica lo determine en base a la edad del paciente, el número de exacerbaciones respiratorias, cultivo de secreciones, grado de enfisema pulmonar, astenia, etc
- c. Con 20 o más años de edad.

#### **No se extenderá Certificado de Discapacidad:**

1. En aquellos pacientes que certifiquen el diagnóstico de Enfermedad Fibroquística, con un estadio clínico EXCELENTE. Puntaje de Shwachman: 86 a 100.
2. En aquellos pacientes, en general hermanos del paciente enfermo, que siendo portadores (heterocigotas) presenten algún signo clínico o de laboratorio de la enfermedad.



Ministerio de Salud y Ambiente

Secretaria de Programas Sanitarios
Servicio Nacional de Rehabilitación y
Promoción de la Persona con Discapacidad

CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD – FIBROSIS QUÍSTICA DEL PÁNCREAS

Formulario para ser llenado por el médico tratante

Nombre y Apellido:

.....

HC N°: .....

Fecha de Nacimiento: .....

Edad: ..... años.

Fecha de Diagnóstico: .....

DIAGNÓSTICO

Table with 2 columns: Test de Sudor, Estudio genético, Potencial de Membrana. Sub-columns: 1-, 2-

ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS

Table with 2 columns: Puntaje de Shwachman, Rx de Tórax, TAC de Tórax, Espirometría, Saturometría, Cultivo de Secreciones, Prueba de la Función pancreática exócrina

.....
Firma y Sello del Médico Tratante

.....
Lugar y Fecha