



# VNiVERSiDAD D SALAMANCA

**Facultad de enfermería y fisioterapia**

**GRADO EN ENFERMERÍA**

**TRABAJO FIN DE GRADO**

**Trabajo de carácter profesional**

PLAN DE CUIDADOS DE ENFERMERÍA EN LA FIBROSIS QUÍSTICA EN  
NIÑOS

**Autor:** Sonsoles Martínez Castaño

**Tutor:** Elsa Arribas Martín

Salamanca, 13 de Mayo de 2024

## ***Agradecimientos***

*A mis padres por su apoyo, su amor y su paciencia incondicional.*

*A mi hermana, por su apoyo inquebrantable.*

*A mis tíos, por enseñarme a cuidar y a querer a las personas por encima de todas las cosas.*

*A mis amigos, por no dejarme sola y luchar conmigo aunque todo pareciera gris.*

*A mis queridas amigas de enfermería Alicia, Carla y Laura por enseñarme que la amistad son momentos no años.*

*A la enfermería, por demostrarme lo importante que es para mí cuidar a los demás y mostrarme mi verdadera vocación.*

## ÍNDICE

<b>1. RESUMEN.....</b>	<b>2</b>
<b>2. PALABRAS CLAVE.....</b>	<b>2</b>
<b>3. INTRODUCCIÓN .....</b>	<b>3</b>
<b>3.1 FISIOPATOLOGÍA.....</b>	<b>3</b>
<b>3.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS .....</b>	<b>5</b>
<b>3.3 DIAGNÓSTICO.....</b>	<b>8</b>
<b>3.4 TRATAMIENTO .....</b>	<b>10</b>
<b>4. OBJETIVOS .....</b>	<b>12</b>
<b>5. DESARROLLO DEL PLAN DE CUIDADOS .....</b>	<b>12</b>
<b>6. CONCLUSIÓN .....</b>	<b>30</b>
<b>7. BIBLIOGRAGÍA.....</b>	<b>31</b>
<b>8. ANEXOS .....</b>	<b>34</b>
ANEXO 1. Detección precoz de enfermedades congénitas (18).....	34
ANEXO 2. Algoritmo diagnóstico basado en la prueba de sudor y estudios de funcionalidad del canal de conductancia de transmembrana de fibrosis quística .....	37
ANEXO 3. Transmisión genética de la fibrosis quística .....	38
ANEXO 4. Ejemplo de dieta fibrosis quística (3000 Kcal).....	39
ANEXO 5. Recomendaciones para enriquecer el contenido calórico de los platos (sin aumentar el volumen).....	40

## **1. RESUMEN**

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria, de carácter autosómico recesivo, provocada por mutaciones en el gen CFTR (gen de conductancia transmembrana), el cual actúa como un canal de cloruro presente en la membrana apical de las células epiteliales, esta condición afecta a múltiples sistemas del cuerpo.

El papel de enfermería es esencial en el tratamiento de la enfermedad desde el nacimiento del niño. La enfermera se encarga tanto del cuidado continuado del niño a lo largo de su crecimiento como de gestionar las exacerbaciones de la enfermedad que puedan aparecer.

Asimismo, la educación que debe recibir el niño sobre su enfermedad se ve influenciada en gran parte por los consejos de enfermería.

El presente Trabajo de Fin de Grado (TFG) pretende la creación de un plan de cuidados dirigido a los pacientes pediátricos con fibrosis quística así como exponer su situación y las dificultades que enfrentan a lo largo de su vida. A través de una exhaustiva revisión bibliográfica, se aborda el desarrollo de esta patología, su fisiología, sus manifestaciones clínicas y un tratamiento adecuado.

He diseñado un plan de cuidados basado en las 14 necesidades de Virginia Henderson y en la taxonomía internacional NANDA, NOC y NIC para brindar atención óptima a estos pacientes pediátricos.

## **2. PALABRAS CLAVE**

“Fibrosis quística”, “mucoviscidosis”, “cuidados de enfermería”, “paciente pediátrico”, “recién nacido”, “lactante”.

### 3. INTRODUCCIÓN

La mucoviscidosis es la enfermedad autosómica recesiva grave más frecuente que afecta a la población caucásica. Su incidencia varía de 1 entre 3.000 a 1 entre 8.000 nacidos vivos. Una de cada 25 personas es portadora de la enfermedad. Esta enfermedad se desarrolla por las mutaciones en el gen CFTR, situado en el brazo del cromosoma 7, que codifica una proteína transmembrana implicada en la regulación del transporte *transepitelial* de iones cloruro (Cl<sup>-</sup>) (1).

Esta ausencia o la alteración de la CFTR provoca un defecto en el transporte de (Cl<sup>-</sup>) y un aumento de la reabsorción de sal y agua, específicamente en el epitelio bronquial, lo que conlleva una reducción del líquido de la superficie bronquial. Esta exocrinopatía generalizada conduce a la producción de «moco viscoso» (de ahí el nombre de la enfermedad, mucoviscidosis), que obstruye el sistema respiratorio, el tracto digestivo y sus anexos (páncreas, vías biliares e hígado) (1).

#### 3.1 FISIOPATOLOGÍA

Para entender bien la enfermedad y poder proporcionar unos cuidados óptimos es necesario conocer la etiología:

El gen CFTR se encuentra en el brazo largo del cromosoma 7 (7q31-3), se extiende sobre 250 kilobases de ácido desoxirribonucleico (ADN) y comprende 27 exones. Codifica una proteína transmembrana de 1.480 aminoácidos denominada regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR). El gen se expresa en diversos tejidos epiteliales:

- En el *aparato respiratorio*: en las vías respiratorias proximales y distales, y en las glándulas submucosas.
- El *aparato digestivo*: en el intestino, especialmente en las criptas intestinales, los conductos biliares y el páncreas.
- Los *órganos genitales*: presente en los tubos seminíferos, los conductos deferentes y la cavidad uterina.

De igual forma, se encuentra en los epitelios de algunos órganos exocrinos, pero también en células no epiteliales (cardiomiocitos, neuronas, en particular hipotalámicas, córnea, linfocitos, músculo liso de la aorta, etc.) (1).

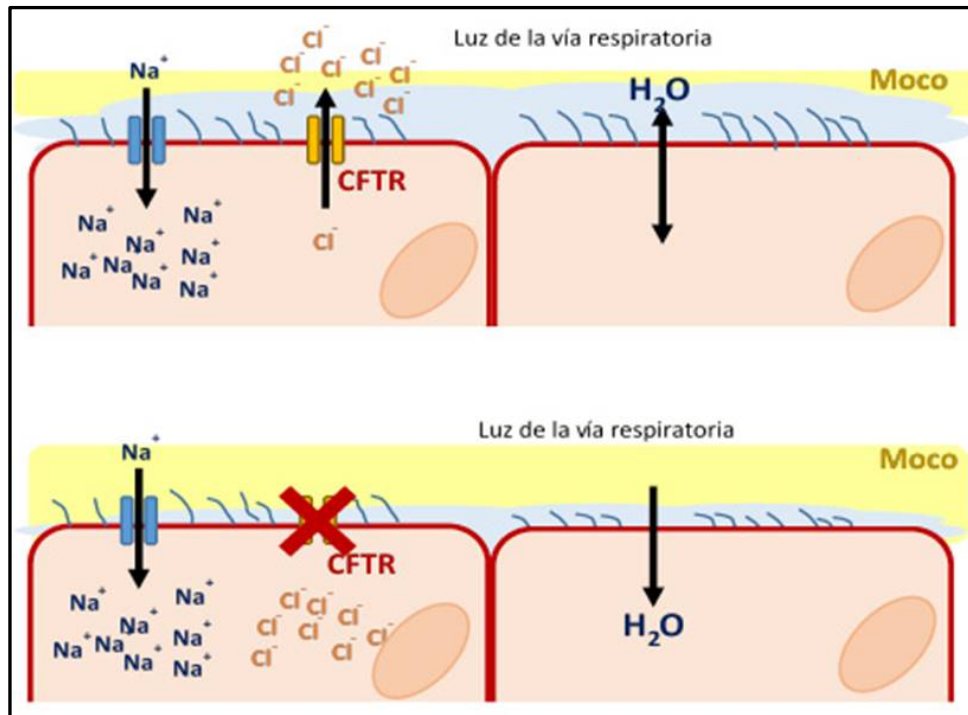
La proteína CFTR, contiene dos dominios transmembranas (TMD1 y TMD2) formando un canal delimitado por 12 segmentos transmembrana y conectados por bucles citoplasmáticos (ICL) o extracelulares (2).

Estos dominios son sintetizados de forma individual en el retículo endoplasmático y se genera, gracias a las interacciones estabilizadoras cotraduccionales, una proteína termodinámicamente estable, si esta se pliega correctamente es dirigida por el aparato de Golgi para adquirir su estructura funcional madura, si por el contrario, esta no se pliega de forma adecuada es dirigida a la vía de degradación proteolítica. Si la proteína CFTR es completamente madura es dirigida por un sistema de vesículas a la membrana epitelial apical. La semivida de esta proteína es superior a 16 horas (1,2).

La principal función es el transporte de iones de cloro hacia el exterior de la membrana celular y la inhibición de la captación de sodio. En la fibrosis quística encontramos la disfunción de la CFTR, alterando la función secretora (Figura 1). Se produce la disfunción del transporte de estos iones, provocando la hiperabsorción de iones sodio ( $\text{Na}^+$ ) y a una falta de secreción de iones cloruro ( $\text{Cl}^-$ ) (1,2).

Se cree que en condiciones basales esta hiperabsorción de iones sodio produce la absorción pasiva de iones cloruro y también de agua. Por lo tanto, esta absorción es mayor cuanto la secreción de  $\text{Cl}^-$  sea más defectuosa. Estos dos mecanismos hiperpolarizan la membrana disminuyendo la transferencia de  $\text{H}_2\text{O}$  provocando la disminución de agua del fluido de superficie aumentando la viscosidad del moco y alterando la depuración mucociliar (2).

**Figura 1.** Representación esquemática de los canales iónicos de sodio y cloruro en la fibrosis quística, comparados con los mismos en células normales (3).



### 3.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La mucoviscidosis, al tratarse de una enfermedad multisistémica, es conocida por su gran variabilidad clínica. Los signos y síntomas aparecen a diferentes edades y su gravedad y progresión varían dependiendo del paciente. Se caracteriza por una triada clásica: obstrucción e infección del tracto respiratorio, insuficiencia pancreática exocrina y un incremento en la concentración de cloruros en sudor. También, podemos encontrar problemas nutricionales, reproductivos y de otras índoles.

#### Patología respiratoria

Constituye la principal causa de mortalidad entre los afectados por esta enfermedad, manifestándose en más del 90%. La patología respiratoria comprende diversas condiciones que abarcan la enfermedad sinopulmonar crónica, todas ellas estrechamente relacionadas con la producción y viscosidad de las secreciones respiratorias (4).

Entre los signos clínicos y radiológicos característicos, se incluyen la colonización o infección persistente por patógenos como *Staphylococcus aureus*, *Pseudomonas aeruginosa* (tanto mucoide como no mucoide), *Haemophilus influenzae* no tipificable y *Burkholderia cepacia*. Asimismo, se observa tos crónica con expectoración de esputo, anomalías persistentes en radiografías torácicas (como bronquiectasias, atelectasias, infiltrados y sobredistensión), obstrucción de las vías respiratorias con sibilancias y atrapamiento de aire, alteraciones en las pruebas de función respiratoria (en pacientes aptos para realizarlas), anomalías en imágenes radiográficas o tomográficas de senos paranasales (como pólipos nasales) y acropaquias (hipocratismo digital) (5).

### **Patología digestiva**

Los pacientes pediátricos que padecen esta patología con frecuencia presentan problemas de malnutrición. La ineficaz absorción de proteínas y grasas conduce a deficiencias vitamínicas, entre las que se incluyen la A, D, E y K. Esta situación se agrava debido al incremento del gasto energético provocado por las infecciones y los problemas pulmonares, así como por el mal funcionamiento pancreático. (4)

La deshidratación constituye un problema común que requiere un control minucioso para satisfacer los requerimientos específicos de líquidos.

Entre las patologías digestivas más destacadas, se incluyen: (5)

**a. Patologías intestinales:** El íleo meconial es una complicación común en recién nacidos con fibrosis quística. También se pueden presentar síndromes de obstrucción intestinal distal (SOID), prolapso rectal y síndromes de malabsorción intestinal, todos los cuales afectan significativamente la capacidad del paciente para absorber nutrientes adecuadamente.

**b. Patologías pancreáticas:** La insuficiencia pancreática es una complicación frecuente en la fibrosis quística, lo que conduce a la mala digestión y absorción de grasas y proteínas. Esto puede manifestarse como esteatorrea (presencia de grasa en las heces), pancreatitis recurrente y otros trastornos relacionados con el páncreas.

**c. Patologías hepáticas:** La enfermedad hepática crónica es una complicación seria en algunos pacientes con fibrosis quística, con evidencia clínica o histológica de cirrosis biliar focal o cirrosis multilobular. Esta afectación hepática puede tener implicaciones graves para la salud general y la capacidad del organismo para procesar nutrientes adecuadamente.

### **Patología reproductiva**

Alrededor del 98% de los pacientes masculinos presentan infertilidad debido a malformaciones en las estructuras derivadas de los conductos de Wolff. Asimismo, es común observar azoospermia secundaria. Sin embargo, la espermatogénesis y la potencia sexual no se ven afectadas (4).

En el género femenino, el aparato reproductivo por lo general no se encuentra alterado, aunque la fertilidad tiende a ser inferior debido a la falta de ovulación ocasionada por los problemas nutricionales y respiratorios. A pesar de esto, los embarazos generalmente no suponen un riesgo vital (4).

### **Alteración del sudor**

Los síndromes perdedores de sal se caracterizan por crisis hiponatrémicas causadas por una pérdida aguda de sodio y cloruros debido a la sudoración, acompañada de alcalosis metabólica (5).

### **Patología ósea**

La afectación ósea se ve exacerbada por la malabsorción de vitaminas y minerales esenciales, enfermedad hepatobiliar, enfermedad pulmonar avanzada, desnutrición, actividad física deficiente, hipogonadismo y el uso de esteroides. Aproximadamente el 30% de los pacientes experimentan una disminución en la densidad ósea, lo que los expone a un mayor riesgo de desarrollar deformidades osteomusculares, fracturas óseas y cifosis.

Además, la gran mayoría de los afectados presentan hipocratismo digital, mientras que algunos pueden desarrollar artropatías similares a la artritis reumatoide. Cabe destacar

que la mucoviscidosis es un factor de riesgo para la aparición de trombosis venosas recurrentes (4,5).

### **3.3 DIAGNÓSTICO**

Las pruebas diagnósticas son el comprobante del incorrecto funcionamiento del canal de conductancia de transmembrana de la fibrosis quística. Por ello existen diferentes métodos para su confirmación:

#### **1. *Tripsina inmunorreactiva o TIR***

Los niveles en suero de la TIR suelen encontrarse más exaltados en los recién nacidos (RN) con FQ permaneciendo más tiempo. No obstante, niveles altos no son diagnóstico de FQ, ya que RC sanos puede tener elevaciones temporales de la TIR. Se realiza con una muestras de sangre de talón (prueba del talón) en todos los recién nacidos entre el tercer y quinto día tras el parto. Además, al ser una prueba con poca fiabilidad se puede pedir una segunda muestra entre la tercera y cuarta semana tras el nacimiento. Entonces, consideraríamos un cribado natal positivo si la segunda muestra también se encuentra alterada por encima del corte y se enviará al niño a la unidad de FQ para descartar o diagnosticar la enfermedad (6,7).

La prueba del talón es una actividad enfermera, que sirve para detectar precozmente algunas enfermedades endocrino-metabólicas. Se realiza a las 48 horas aproximadamente tras el nacimiento del niño, colocando el pie del niño más abajo del resto del cuerpo favoreciendo el retorno venoso. Se desinfecta la zona con clorhexidina acuosa 2% o alcohol 70° en los laterales del talón. Sujetamos con nuestra mano no dominante el talón, mientras que la dominante se encarga de realizar la incisión con la lanceta. Se desecha la primera gota y las siguientes se colocan en la ficha técnica para la prueba (6,7).

#### **2. *Determinación de cloruro en sudor***

Es la prueba más eficaz para el diagnóstico de la mucoviscidosis y la más importante. Se emplea para la confirmación de la enfermedad cuando existen síntomas compatibles, pesquisa neonatal positiva o historia familiar de FQ. Suele ser una de las primeras en realizarse.

Este test se basa en la recogida de sudor mediante iontoforesis por pilocarpina con la determinación química de la concentración de cloruros. La técnica debe realizarse por expertos de acuerdo con las normativas internacionales de la *National Committee for Clinical Laboratory Standards* (CLSI). (8)

La metodología se basa en cuatro etapas: (8,9)

1. Estimulación de la secreción de sudor por iontoforesis con pilocarpina.
2. Colección de la muestra en soporte de gasa, papel de filtro o dispositivo Macroduct. Es importante que controlemos el volumen de la muestra que dependiendo de donde se recoja será entre 15 µl o 75 mg.
3. Análisis cuantitativo de la concentración de cloruro.
4. Interpretación bioquímica de los resultados.

Los resultados serían positivos si existe un nivel de cloruro igual o superior a 60 mmol/L, serían probables si los valores se encuentran en los límites intermedios de cloruros de 30 a 59 mmol/L e improbables si se encuentran en rango normal, cloruros por debajo de 30 mmol/L (8).

La prueba de sudor debería realizarse para confirmar la mucoviscidosis en:

- Niños con un cribado neonatal positivo (realizarse desde las 2 primeras semanas de vida y con un peso mayor de 2 kg si es asintomático, si presenta síntomas se debe hacer lo antes posible siempre que la cantidad de sudor recogido sea suficiente).
- Niños o adultos con síntomas indicativos de la enfermedad.
- Hermanos de pacientes con FQ confirmada. (4)

### **3. Detección molecular de mutaciones del gen CFTR**

El estudio genético de la fibrosis quística es realizado si los niveles de TIR son superiores al límite establecido. Existen cuatro posibles resultados del recién nacido con la TIR elevada: (8-10)

- Dos mutaciones de FQ detectadas: se realiza la prueba del sudor y un estudio de segregación para confirmar el diagnóstico.

- Una sola mutación detectada: se debe realizar exclusivamente la prueba del sudor. Si el resultado de la misma es dudoso realizaremos un estudio molecular para caracterizar la segunda mutación. Si la prueba del sudor es negativa, se confirma al RN como portador del gen.
- No se encuentran mutaciones y la prueba del sudor es normal, indica que la tripsina inmunorreactiva (TIR) realizada fue un falso positivo.
- En ciertos neonatos a pesar del uso de las pruebas específicas solo se encuentra una mutación CFTR en un único alelo y valores intermedios de cloro en sudor (30-59 mmol/L) por lo que el grupo de trabajo europeo de FQ ha propuesto denominarlos con el término CFSPID (del inglés cystic fibrosis screen positive, inconclusive diagnosis). Debemos extremar las precauciones y la vigilancia a este grupo ya que puede aparecer un diagnóstico en etapas posteriores del crecimiento.

### 3.4 TRATAMIENTO

El tratamiento para este tipo de pacientes debe ser preciso y orientado a su bienestar, dado que carecemos de medios para erradicar la enfermedad. Además, es muy complejo debido a la gran cantidad de órganos que se encuentran afectados.

#### Medidas generales: (11)

- Debemos evitar el contacto del RC con el humo de tabaco.
- La terapia respiratoria se inicia en los primeros meses de vida del RC.
- Recomiendan el uso del *Salbutamol* antes de la percusión de la pared torácica (de forma coloquial, golpeteo) y drenaje postural. Están contraindicadas las posiciones del niño con la cabeza hacia abajo.
- A partir de los 6 meses de edad todos los niños y familiares de estos, deben recibir anualmente la vacuna contra *Influenza*.
- Cada cuatro meses se le debe recoger un cultivo orofaríngeo a todos los lactantes con FQ para el control exhaustivo de infecciones respiratorias.
- Según el facultativo, en niños menores de dos años con exacerbaciones de la enfermedad, no respondientes al tratamiento y cultivo orofaríngeo negativo se deben realizar broncoscopias y lavados broncoalveolares.

#### Tratamiento para Pseudomonas aeruginosa: (11-12)

- El primer contacto debe ser abordado con antibióticos anti-pseudomonas y aumento en las terapias de erradicación, aparezcan o no signos de la enfermedad.
- El siguiente contacto, tras una erradicación exitosa, se tiene que seguir tratando con terapias de aclaramiento respiratorio.
- Cuando la enfermedad persiste, se debe comenzar un tratamiento crónico (supresivo) con tobramicina nebulizada en meses intercalados.

#### Para eliminar las secreciones de la vía aérea se utilizan: (11-12)

- Kinesioterapia respiratoria: se trata de un conjunto de técnicas de rehabilitación y fisioterapia para la mejora de la fuerza, resistencia y movilidad. Está recomendada para todo tipo de pacientes con FQ adecuándose a su edad y sus características.
- El alfa-dornasa nebulizada reduce la viscosidad y la elasticidad del esputo reduciendo las exacerbaciones y mejorando la función pulmonar del niño con FQ. Se encarga de romper el ADN procedente de la degradación de los neutrófilos
- La solución salina hipertónica al 7% y manitol son utilizados en polvo seco por su poder como agente osmóticos aumentando el fluido en la superficie, mejorando la eliminación de secreciones. Ha sido corroborado como eficaz en pacientes mayores de 6 años.
- Los esteroides solo están indicado en aquellos pacientes pediátricos con FQ reactivos de la vía aérea o asma.

#### Tratamiento anti-inflamatorio: (12)

- La mucoviscidosis se caracteriza por una intensa actividad inflamatoria neutrofílica desde el nacimiento. Se intenta conseguir un equilibrio entre la reducción inflamatoria y la defensa contra la infección. Para ello se combinan esteroides, azitromicina, ibuprofeno dependiendo de cada paciente pediátrico.

#### Otras terapias respiratorias: (12)

- Los broncodilatadores: se usan principalmente para el alivio de los síntomas provocados por el asma, como coadyuvante de la kinesiología respiratoria y antes

de la práctica de nebulizaciones ya que previenen la broncoconstricción y favorecer que el fármaco nebulizado sea más eficaz.

- Oxígeno y soporte ventilatorio: el oxígeno se utiliza en fases avanzadas de la enfermedad, para tratar la disnea, fatiga, hipoxemia crónica y para ralentizar el desarrollo de cor-pulmonare. La ventilación mecánica no invasiva se usa como tratamiento para la insuficiencia respiratoria hipercápnica, hipoventilación nocturna o como medio de paso al trasplante pulmonar
- El trasplante pulmonar: el doble trasplante pulmonar sería la última opción cuando todas las terapias anteriores son ineficaces.

#### **4. OBJETIVOS**

##### Objetivo principal:

- Elaborar un plan de cuidados de enfermería a un paciente pediátrico con fibrosis quística tras la detección de su enfermedad.

##### Objetivos específicos:

- Realizar una correcta valoración enfermera para reconocer los signos y síntomas de la enfermedad.
- Conocer los principales diagnósticos, resultados e intervenciones (NANDA, NIC Y NOC) que precisan estos pacientes tras la confirmación de su enfermedad.
- Realizar una correcta valoración y seguimiento nutricional en los pacientes con fibrosis quística.

#### **5. DESARROLLO DEL PLAN DE CUIDADOS**

He elaborado un plan de cuidados de enfermería dirigido a un paciente pediátrico con diagnóstico confirmado de fibrosis quística sin ninguna otra enfermedad asociada, realizado entre enero de 2024 y mayo de 2024.

He consultado varias bases de datos, Scielo, Elsevier, Medline, NNNconsult.. utilizando palabras claves como fibrosis quística, cuidados de enfermería, paciente pediátrico, síntomas, lactante...

### **Criterios de inclusión**

- Publicaciones en español.
- Publicaciones posteriores al año 2014.
- Publicaciones de pacientes pediátricos que padezcan fibrosis quística en una fase estable de su enfermedad y sin otra patología asociada.

### **Criterios de exclusión**

- Publicaciones en otro idioma distinto al español.
- Publicaciones anteriores al año 2014.
- Publicaciones de pacientes que se encontraban en un periodo de agudización.
- Publicaciones de pacientes en fase terminal.
- Publicaciones de pacientes adultos y/o tuvieran otra patología además de la mucoviscidosis.

Para llevar a cabo este plan de cuidados del paciente pediátrico con mucoviscidosis he desarrollado las tres primeras partes del proceso enfermero (valoración, diagnóstico y planificación) empleando:

- Valoración: las 14 necesidades de Virginia Henderson
- Diagnóstico: taxonomía NANDA (2024)
- Planificación: NIC y NOC (2024)

### **Valoración de enfermería con las 14 necesidades de Virginia Henderson**

Después de la exhaustiva investigación de diversos artículos, me he servido de varias fuentes para orientarme en el desarrollo de las necesidades de Virginia Henderson. (13,14)

#### **Necesidad 1. Respirar normalmente.**

Al momento del nacimiento, es poco común que se manifieste sintomatología respiratoria. En tales casos, el diagnóstico precoz mediante diversas pruebas diagnósticas, como la prueba del talón, es crucial para señalar la presencia de la mucoviscidosis. Durante la lactancia y la etapa preescolar, pueden surgir ciertos

signos, como tos seca, dificultad respiratoria y sibilancias, los cuales pueden llevar a una confusión diagnóstica con la bronquiolitis. En la etapa escolar, es posible encontrar niños con una tos de carácter más suave, acompañada de episodios de vómito y broncoespasmo.

A medida que avanza la enfermedad, sus manifestaciones se vuelven más evidentes, incluyendo la formación de bronquiectasias y una tos productiva con esputo de color amarillento, verdoso y viscoso. Las neumonías recurrentes son comunes en este contexto. Además, las acropaquías, que aparecen en relación con la progresión y la gravedad de la enfermedad, también pueden estar presentes.

### **Necesidad 2. Comer y beber adecuadamente.**

En pacientes pediátricos, la obstrucción de los conductos pancreáticos puede presentarse con fibrosis y atrofia de las glándulas exocrinas, lo que impide el paso de las enzimas hacia el intestino y conlleva a trastornos en la digestión y absorción de nutrientes, especialmente de grasas y vitaminas liposolubles, como la A y la D. Entre los síntomas experimentados por estos niños, se incluyen la esteatorrea fétida, el adelgazamiento y la atrofia muscular.

### **Necesidad 3. Eliminación por todas las vías corporales**

El sudor excepcionalmente salado, atribuible a la elevada concentración de sodio y cloruro, conlleva un grave desequilibrio electrolítico, una característica propia que las madres suelen identificar al estar en contacto con el paciente. Además, como resultado de la mala digestión, las heces tienden a volverse más pastosas, copiosas y con un aroma más intenso.

### **Necesidad 4. Moverse y mantener posturas adecuadas.**

Estos pacientes generalmente no enfrentan dificultades en cuanto a la movilización, salvo en momentos de exacerbación de los síntomas respiratorios. De hecho, el ejercicio físico se erige como su gran aliado.

### **Necesidad 5. Dormir y descansar**

Esta necesidad puede verse comprometida debido a la presencia de tos, exceso de mucosidad y dolor torácico, lo cual puede dificultarles conciliar el sueño.

**Necesidad 6. Escoger la ropa adecuada. Vestir y desvestirse.**

Su enfermedad no afecta su capacidad para elegir la ropa o realizar actividades relacionadas con vestirse y desvestirse. Mantienen las dificultades, necesidades y deseos propios de cualquier niño de su edad, independientemente de su condición médica.

**Necesidad 7. Mantener la temperatura corporal.**

No tienen ninguna dificultad para mantener la temperatura corporal dentro de los rangos normales.

**Necesidad 8. Mantener la higiene corporal y la integridad de la piel.**

La única dificultad potencialmente relacionada podría ser el olor derivado del sudor. En caso de que el niño no pueda limpiarse o darse cuenta por sí mismo, los cuidadores estarán atentos a ello y tomarán las medidas necesarias para abordar la situación.

**Necesidad 9. Evitar los peligros ambientales y evitar lesiones a otras personas.**

Suelen mostrar una gran conciencia gracias a la educación proporcionada por sus padres y el entorno sobre los problemas asociados con su condición y las actividades que deben evitar. En su mayoría, siguen las prescripciones y recomendaciones del personal sanitario de manera rigurosa, al igual que los adultos.

**Necesidad 10. Comunicarse con los demás, expresando las emociones, necesidades...**

Es posible que se sientan abrumados o excluidos en comparación con otros niños de su misma edad. En algunas ocasiones, pueden necesitar apoyo psicológico para comprender por qué no pueden llevar una vida igual a la de sus compañeros y entender la vital importancia de seguir su tratamiento.

**Necesidad 11. Vivir de acuerdo con sus propios valores y creencias.**

Es cierto que no podemos realizar un análisis exhaustivo de esta necesidad debido a que los pacientes se encuentran en pleno proceso de crecimiento y aún no han establecido valores definitivos.

### **Necesidad 12. Trabajar y realizarse.**

Pueden asistir al colegio y participar en todas las actividades, salvo aquellas que puedan agravar la sintomatología clínica y comprometer la evolución de la enfermedad.

### **Necesidad 13. Participar en actividades recreativas.**

De manera similar a lo anterior, estos pacientes pueden llevar a cabo todas las actividades, excepto aquellas que puedan agravar su sintomatología y exacerbar la evolución de la enfermedad.

### **Necesidad 14. Aprender, descubrir o satisfacer la curiosidad que conduce a un desarrollo normal y a utilizar los recursos disponibles.**

Esta necesidad no suele verse afectada. A pesar de ser niños, tienen un buen entendimiento de sus propios límites y, en ocasiones, siguen las recomendaciones incluso mejor que los adultos. Además, los padres o tutores están muy pendientes de que cumplan con la fisioterapia, tomen la medicación y adquieran las habilidades necesarias para gestionar su enfermedad y así alcanzar la autosuficiencia.

- Las necesidades potencialmente alteradas serían: respirar normalmente, comer y beber adecuadamente, mantener la higiene y la integridad tisular.
- Las necesidades posiblemente alteradas serían: eliminación por todas las vías corporales, moverse y mantener posturas adecuadas, dormir y descansar, comunicarse con los demás, trabajar y realizarse, participar en actividades recreativas.

### **Diagnóstico y planificación a través de la taxonomía NANDA, NIC Y NOC (2024)**

He elaborado unas tablas a través de las cuales podemos diferenciar los distintos diagnósticos enfermeros consecuentes a las necesidades estudiadas que se encuentran alteradas: (15)

**Tabla 1:** (00031) Limpieza ineficaz de las vías aéreas (elaboración propia).

NANDA (Diagnóstico de enfermería)	NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 00031</b></p> <p><b><u>Limpieza ineficaz de las vías aéreas:</u></b>  <i>reducción de la capacidad para eliminar las secreciones u obstrucción del tracto respiratorio para mantener las vías aéreas permeables.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> secreciones abundantes, eliminación ineficaz del esputo, alteo nasal, tos ineficaz, tapón mucoso...</p>	<p><b>0415 Estado respiratorio</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 41401 Frecuencia respiratoria</li> <li>- 41508 Saturación de oxígeno</li> <li>- 41530 Fiebre</li> <li>- 41531 Tos</li> <li>- 41532 Vías aéreas permeables</li> </ul>	<p><b>3350 Monitorización respiratoria</b></p> <p><b>3320 Oxigenoterapia</b></p> <p><b>3250 Mejora de la tos</b></p> <p><b>3160 Aspiración de las vías aéreas.</b></p> <p><b>6650 Vigilancia</b></p> <p>Monitorización exhaustiva del paciente, favorecer la ingesta de líquidos, ejercicios incentivos de la tos, lavados nasales, aspiración secreciones, mantener una humedad adecuada.</p>

**Tabla 2:** (00002) Desequilibrio nutricional: inferior a las necesidades corporales (elaboración propia).

NANDA (Diagnóstico de enfermería)	NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 00002</b></p> <p><b><u>Desequilibrio nutricional: inferior a las necesidades corporales:</u></b> <i>consumo de nutrientes insuficiente para satisfacer las necesidades metabólicas.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> ingesta inferior a las cantidades diarias recomendadas, crecimiento de la circunferencia cefálica inadecuado para la edad y el sexo, aumento de la altura inadecuado para la edad y el sexo, enfermedades del sistema digestivo.</p>	<p><b>1004 Estado nutricional</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– 100401 Ingesta de nutrientes</li> <li>– 100402 Ingesta de alimentos</li> <li>– 100403 Energía</li> <li>– 100405 Relación peso / talla</li> <li>– 100408 Ingesta de líquidos</li> <li>– 100411 Hidratación</li> </ul>	<p><b>1160 Monitorización nutricional</b></p> <p><b>1100 Manejo de la nutrición</b></p> <p><b>1120 Terapia nutricional</b></p> <p>Pesar al paciente en intervalos pactados. Recalcar la necesidad de aumentar la ingesta de hidratos, lípidos, proteínas, minerales y vitaminas A,D,E,K debido a la mala digestión. Conocer los hábitos alimentarios del paciente. Determinar el grado de conocimiento del paciente y de la familiar sobre los grupos alimenticios básicos, así como la proporción en la que deben estar en su dieta. Conocer los gustos y aversiones. Ayudarles a expresarse.</p>

**Tabla 3:** (00027) Déficit de volumen de líquidos (elaboración propia).

NANDA (Diagnóstico de enfermería)	NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 00027</b></p> <p><b><u>Déficit de volumen de líquidos:</u></b> <i>disminución del líquido intravascular, intersticial y/o intracelular.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> desviaciones que afectan a la ingesta de líquidos, pérdidas excesivas de líquidos a través de las vías normales y no habituales, ingesta insuficiente de líquidos.</p>	<p><b>0606 Equilibrio electrolítico</b></p> <p><b>0617 Severidad de la hiponatremia</b></p> <p><b>0601 Equilibrio hídrico</b></p> <p><b>1008 Estado nutricional: ingestión alimentaria y de líquidos</b></p> <p><b>0602 Hidratación</b></p> <p><b>0801 Termorregulación: recién nacido</b></p>	<p><b>2009 Manejo de electrolitos: hiponatremia.</b></p> <p><b>2080 Manejo de líquidos / electrolitos</b></p> <p><b>4130 Monitorización de líquidos</b></p> <p><b>2020 Monitorización de electrolitos</b></p> <p><b>1050 Alimentación</b></p> <p>Control del peso de lactante, exhaustivo balance hídrico, planificar ingesta con la familia, dividir la ingesta a lo largo del día, mantener la temperatura corporal en rango.</p>

**Tabla 4:** (00046) Deterioro de la integridad cutánea (elaboración propia).

<b>NANDA (Diagnóstico de enfermería)</b>	<b>NOC (Resultados de enfermería)</b>	<b>NIC (Intervenciones de enfermería)</b>
<p><b>Código: 00046</b></p> <p><b><u>Deterioro de la integridad cutánea:</u></b> <i>alteración de la epidermis y/o de la dermis.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> humedad excesiva, secreciones, índice de masa corporal por debajo del rango normal según la edad y el sexo, disminución de la actividad / movilidad física, conocimiento inadecuado sobre el mantenimiento/protección de la integridad tisular, malnutrición, desequilibrio electrolitos-agua.</p>	<p><b>0305: Autocuidados: higiene</b></p> <p><b>0601 Equilibrio hídrico</b></p> <p><b>1004 Estado nutricional</b></p> <p><b>0800 Termorregulación</b></p> <p><b>0801 Termorregulación: recién nacido</b></p> <p><b>1101 Integridad tisular: piel y mucosas</b></p>	<p><b>2080 Manejo de líquidos / electrolitos</b></p> <p><b>1100 Manejo de la nutrición</b></p> <p><b>1120 Terapia nutricional</b></p> <p><b>3590 Vigilancia de la piel</b></p> <p><b>6610 Identificación de riesgos</b></p> <p>Control del balance hídrico, extremar higiene de piel y mucosas, una buena hidratación diaria, proteger zonas de riesgo en el lactante, buena alimentación e hidratación.</p>

**Tabla 5:** (00198) Trastorno del patrón del sueño (elaboración propia).

<b>NANDA (Diagnóstico de enfermería)</b>	<b>NOC (Resultados de enfermería)</b>	<b>NIC (Intervenciones de enfermería)</b>
<p><b>Código: 00198</b></p> <p><b><u>Trastorno del patrón del sueño:</u></b> despertarse a causa de factores externos durante un tiempo limitado.</p>	<p><b>0008 Fatiga: efectos nocivos</b></p> <p><b>0007 Nivel de fatiga</b></p> <p><b>2009 Estado de comodidad: entorno</b></p> <p><b>1208 Nivel de depresión</b></p> <p><b>2002 Bienestar personal</b></p> <p><b>0003 Descanso</b></p> <p><b>0004 Sueño</b></p>	<p><b>6480 Manejo ambiental</b></p> <p><b>5820 Disminución de la ansiedad</b></p> <p><b>1100 Manejo de la nutrición</b></p> <p><b>4400 Musicoterapia</b></p> <p><b>5880 Técnica de relajación</b></p> <p>Deberíamos conocer la rutina de sueño del niño, adaptar el tratamiento y los cuidados con la hora de su descanso, facilitar la expresión de sus temores, disminuir la sintomatología molesta (tos, mucosidad), incorporar medidas para la mejoría del sueño.</p>

**Tabla 6:** (00298) Disminución de la tolerancia a la actividad (elaboración propia).

NANDA (Diagnóstico de enfermería)	NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 00298</b></p> <p><b><u>Disminución de la tolerancia a la actividad</u></b> : <i>Resistencia insuficiente para completar las actividades requeridas de la vida diaria.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> disnea de esfuerzo, temor al dolor, desequilibrio entre aporte y demanda de oxígeno, malnutrición, masa muscular insuficiente, dolor, trastornos respiratorios, déficit de vitamina D...</p>	<p><b>005 Tolerancia a la actividad</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 501 Saturación de oxígeno en respuesta a la actividad.</li> <li>- 503 Frecuencia respiratoria en respuesta a la actividad.</li> <li>- 502 Frecuencia cardíaca en respuesta a la actividad.</li> <li>- 508 Esfuerzo respiratorio en respuesta a la actividad.</li> </ul> <p><b>002 Conservación de la energía</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 201 Equilibra actividad y descanso.</li> <li>- 207 Nivel de resistencia adecuado para la actividad</li> </ul>	<p><b>0180 Manejo de la energía</b></p> <p><b>4301 Terapia de actividad</b></p> <p>Determinar las limitaciones físicas del niño. Ayudar a los padres y al niño a programar periodos de descanso entre actividades. Evitar la actividad después de las comidas. Explorar las experiencias previas con el deporte del paciente. Animar a realizar actividades fuera de las horas lectivas.</p>

**Tabla 7:** (00118) Trastorno de la imagen corporal (elaboración propia).

NANDA (Diagnóstico de enfermería)	NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 00118</b></p> <p><b><u>Trastorno de la imagen corporal:</u></b> <i>confusión en la imagen mental del yo físico.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> comparación constante de uno mismo con los demás, ansiedad social, baja autoestima, desconfianza de la función corporal, alteración en la implicación social</p>	<p><b>1216 Nivel de ansiedad social</b></p> <p><b>1210 Nivel de miedo: infantil</b></p> <p><b>1300 Aceptación: estado de salud</b></p> <p><b>1205 Autoestima</b></p> <p><b>1200 Imagen corporal</b></p> <p><b>0108 Desarrollo infantil: adolescencia.</b></p>	<p><b>5270 Apoyo emocional</b></p> <p><b>1800 Ayuda con el autocuidado</b></p> <p><b>5820 Disminución de la ansiedad</b></p> <p><b>5566 Educación parental: crianza familiar de los niños</b></p> <p><b>8274 Fomentar el desarrollo: niños</b> Preguntar al paciente por sus inseguridades y las percepciones que tiene sobre su cuerpo y los cambios. Favorecer una educación y un autocuidado activo por parte de los cuidadores. Fomentar el amor propio y el cuidado de su propio cuerpo por ellos mismos.</p>

**Tabla 8:** (00052) Deterioro de la interacción social (elaboración propia).

NANDA (Diagnóstico de enfermería)	NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 00052</b></p> <p><b><u>Deterioro de la interacción social:</u></b> <i>Cantidad insuficiente o excesiva, o calidad ineficaz de intercambio social.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> ansiedad durante la interacción social, higiene personal inadecuada, síntomas depresivos, no desea cooperar con otros, la familia informa de alteración en la interacción, interacción mínima con otros...</p>	<p><b>1502 Habilidades de interacción social</b></p> <p><b>0116 Participación en juegos</b></p> <p><b>1213 Nivel de miedo: infantil</b></p> <p><b>1212 Nivel de estrés</b></p> <p><b>0006 Energía psicomotora</b></p> <p><b>0902 Comunicación</b></p> <p><b>1216 Nivel de ansiedad social</b></p> <p><b>1604 Participación en actividades de ocio</b></p>	<p><b>4362 Modificación de la conducta: habilidades sociales</b></p> <p><b>8274 Fomentar el desarrollo: niños</b></p> <p><b>5400 Potenciación de la autoestima</b></p> <p><b>5820 Disminución de la ansiedad</b></p> <p><b>5100 Potenciación de la socialización</b></p> <p>Favorecer periodos de independencia de los procedimientos terapéuticos. Fomentar la expresión de sentimientos y detectar actitudes de rechazo de la imagen corporal, planificando actividades que permitan una adaptación a los cambios físicos y/o funcionales.</p>

**Tabla 9:** (00097) Disminución de la implicación en actividades recreativas (elaboración propia).

NANDA (Diagnóstico de enfermería)	NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 00097</b></p> <p><b><u>Disminución de la implicación en actividades recreativas:</u></b> <i>Reducción de la estimulación, interés o participación en las actividad recreativas o de tiempo libre.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> alteración del estado anímico, pérdida de la condición física, actividades disponibles inadecuadas, malestar físico, malestar psicológico, personas que experimentan hospitalización prolongada, aislamiento terapéuticos.</p>	<p><b>1209 Motivación</b></p> <p><b>1301 Adaptación del niño a la hospitalización</b></p> <p><b>1503 Implicación social</b></p> <p><b>1604 Participación en actividades de ocio</b></p> <p><b>0116 Participación en juegos.</b></p>	<p><b>4310 Terapia de actividad</b></p> <p><b>4400 Musicoterapia</b></p> <p><b>5400 Potenciación de la autoestima</b></p> <p><b>0200 Fomento del ejercicio</b></p> <p><b>5430 Grupo de apoyo</b></p> <p><b>7130 Facilitar la autorresponsabilidad</b></p> <p>Favorecer al niño en actividad lúdicas para su edad. Facilitar la compañía de otros niños con su enfermedad. Buscar alternativas a juegos inapropiados para él (musicoterapia, arteterapia, manualidades).</p>

**Tabla 10:** (00148) Temor (elaboración propia).

NANDA (Diagnóstico de enfermería)	NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 00148</b></p> <p><b>Temor:</b> <i>Respuesta emocional básica e intensa generada por la detección de una amenaza inminente que implica una reacción de alarma inmediata.</i></p> <p><b>Factores relacionados:</b> expresa miedo intenso, disminución de la seguridad en sí mismo, niños, barreras en la comunicación, expresa temor.</p>	<p><b>1213 Nivel de miedo: infantil</b></p> <p><b>1402 Autocontrol de la ansiedad</b></p> <p><b>1205 Autoestima</b></p> <p><b>1211 Nivel de ansiedad social</b></p> <p><b>1301 Adaptación del niño a la hospitalización</b></p> <p><b>1404 Autocontrol del miedo</b></p>	<p><b>5270 Apoyo emocional</b></p> <p><b>5440 Aumentar los sistemas de apoyo</b></p> <p><b>5450 Terapia de relajación</b></p> <p><b>5667 Enseñanza: seguridad del niño 25 - 36 meses.</b> (Incluimos el resto de enseñanzas desde los 0 hasta los 24 meses.)</p> <p>Explicarles las actividades, procedimientos a realizar con un lenguaje adecuado a su edad, favorecer el cuidado y estancia de los cuidadores principales, reforzar las expresiones de los miedos e inseguridades del niño.</p>

### **Valoración y seguimiento nutricional de un paciente pediátrico con fibrosis quística**

(16, 17):

La nutrición adecuada en un paciente pediátrico con fibrosis quística es vital para mantener un crecimiento idóneo, evitar las exacerbaciones, los signos, los síntomas y mejorar la calidad de vida.

Por parte del personal de enfermería debemos tener un protocolo de visitas para controlar la desnutrición en estos pacientes, además de realizar una correcta educación nutricional tanto a ellos como a sus responsables.

Tras el diagnóstico se deben realizar controles:

- Lactantes: cada 1-2 semanas.
- Durante el primer año: mensualmente.
- Después del año de edad: bimensual.

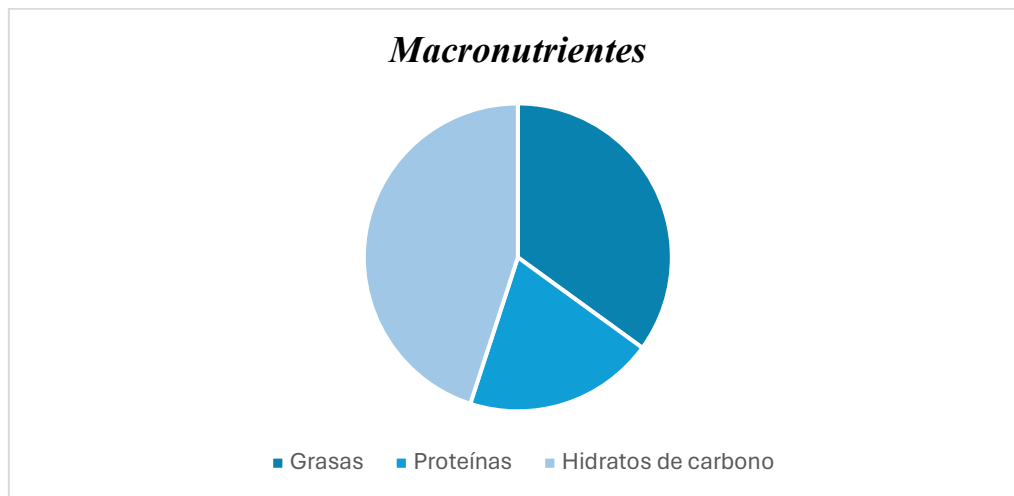
En cada control se debe realizar o registrar:

- Historia clínica del paciente (pautas médicas, problemas digestivos, exacerbaciones, ingresos hospitalarios, uso del tratamiento).
- Historia dietética y educación nutricional.
- Valoración antropométrica y física.
- Valoración clínica de la esteatorrea.

Las guías nos indican que las demandas energética deben ser de 110-200%. Cada paciente tiene un reparto calórico diferente por ello debemos ajustar las necesidades nutricionales a sus gustos y actividades.

La dieta debe ser hipercalórica, rica en grasa y heterogénea. La distribución de los macronutrientes debe ser:

**Tabla 11.** Distribución macronutrientes (elaboración propia).



Además, de una dieta equilibrada se debe fomentar la ingesta de **vitaminas liposolubles** (A, D, E y K) debido al déficit provocado por los síntomas de la enfermedad y también de una **suplementación con enzimas pancreáticas**.

La suplementación con enzimas pancreáticas es importante debido a que la insuficiencia pancreática exocrina es uno de los principales síntomas de la enfermedad. Las enfermeras debemos indicar a los pacientes como realizar una ingesta adecuada de las mismas:

- Se deben ingerir con agua o bebidas ácidas para evitar la liberación prematura y la pérdida de eficacia ya que la capa que las recubre se disuelve en medio básico.
- No son masticables, ni pueden machacarse para su ingesta. Si no pudieran ser ingeridas con la cápsula, se recomienda abrirlas y disolver el contenido en agua o con una cucharada de puré.
- Se deben ingerir antes de las comidas para alcanzar el efecto máximo a los 30 minutos.

Al ser la nutrición un factor vital en el desarrollo de la enfermedad, la enfermera debe plantearse como objetivo que el paciente obtenga el mejor estado nutricional posible. Para tal fin, se ha realizado una tabla con los objetivos e intervenciones que se deben realizar ampliando el contenido de la **Tabla 2** (15).

**Tabla 12.** 1004 Estado nutricional (elaboración propia).

NOC (Resultados de enfermería)	NIC (Intervenciones de enfermería)
<p><b>Código: 1004</b></p> <p><b><u>Estado nutricional:</u></b> grado de ingestión y absorción de los nutrientes para satisfacer las necesidades metabólicas.</p> <p>Indicadores:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 100401 Ingesta de nutrientes</li> <li>• 100402 Ingesta de alimentos</li> <li>• 100403 Energía</li> <li>• 100405 Relación peso / talla</li> <li>• 100408 Ingesta de líquidos</li> <li>• 100411 Hidratación</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>4130 Monitorización de líquidos:</b> recoger y analizar la ingesta de líquidos para controlar su equilibrio.</li> <li>• <b>1160 Monitorización nutricional:</b> recogida y análisis de la ingesta nutricional del paciente. Conocer los hábitos alimenticios del paciente.</li> <li>• <b>1120 Terapia nutricional:</b> consiste en la administración de alimentos / líquidos para un paciente que se encuentre desnutrido o en alto riesgo. Aumento de hidratos de carbono, proteínas y vitaminas (A, D, E y K)</li> <li>• <b>1056 Alimentación enteral por sonda:</b> aporte de nutriente y agua por una sonda nasogástrica u orofaríngea.</li> <li>• <b>1080 Sondaje nasogástrico:</b> colocación de una sonda desde la nariz hasta el tracto gastrointestinal.</li> <li>• <b>1200 Administración de nutrición parenteral total (npt):</b> aporte de los nutrientes a través de vía endovenosa y posterior análisis.</li> </ul>

## **6. CONCLUSIÓN**

La fibrosis quística es una enfermedad altamente incapacitante en su evolución. Los pacientes pediátricos que se encuentran en una fase estable de su enfermedad pueden verse afectados tanto en las actividades de la vida diaria (ABVD) como en las actividades avanzadas de la vida diaria (AIVD).

Un diagnóstico precoz es esencial para mejorar la calidad y la esperanza de vida de estos niños, además de ser muy útil para evitar complicaciones y enfermedades asociadas a lo largo del crecimiento del paciente.

El tratamiento de los pacientes no solo se basa en fármacos sino en una dieta, ejercicio físico y unas medidas generales adecuadas para su crecimiento.

Las exacerbaciones de esta enfermedad aparecen con frecuencia y la gran mayoría precisan un cuidado hospitalario por el personal de enfermería que se explica detalladamente en este plan de cuidados.

La salud mental en estos niños se encuentra en continuo cambio. Muchos de los pacientes pediátricos necesitan apoyo psicológico para poder afrontar las dificultades y mejorar su autoestima. Este rasgo es crucial en la enfermedad, los niños se encuentran en un momento de desarrollo en el que se sienten extremadamente inseguros y vulnerables. La función de enfermería se basa en ayudarles a superar y afrontar todas las dificultades y no sentirse excluidos.

Los enfermeros somos los encargados de mejorar y educar a los pacientes pediátricos y sus familiares desde la detección temprana de la enfermedad para un mejor desarrollo del niño. Debemos entender esta enfermedad tanto desde el punto de vista fisiológico como psicológico, ya que tratamos pacientes pediátricos vulnerables y a familias y cuidadores angustiados y sobrepasados por la situación.

## 7. BIBLIOGRAGÍA

1. García Rivera M.C, Núñez Jurado D, Montenegro Martínez J. Actualización en fisiopatología, diagnóstico y tratamiento de la fibrosis quística NPunto[Internet].; 2023 Marzo; 6 (60): 89-115. Disponible en: <https://www.npunto.es/content/src/pdf-articulo/6426c49f45093art4.pdf>
2. Noël S, Sermet-Gaudelus I. Mucoviscidosis: fisiopatología, genética, aspectos clínicos y terapéuticos EMC-Pediatría [Internet]. 2020 Marzo; 55: 1-23. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1245178920434274>
3. Guerra-Morillo Oliva , M Rabasco-Álvarez Antonio, González-Rodríguez María Luisa. Fibrosis quística: tratamiento actual y avances con la nanotecnología. Ars Pharmaceutica [Internet]. 2020Abril/Junio; 61 (2). Disponible en: [https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2340-98942020000200002](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2340-98942020000200002)
4. Fernández Lorenzo. A. Cribado neonatal y estudio genético: condicionantes clínico- epidemiológicos y del pronóstico en la fibrosis quística [Tesis de doctorado]. Santiago de Compostela: Universidad de Santiago de Compostela; 2020. 225 [citado el 25 de abril de 2024]. Disponible en: [https://minerva.usc.es/xmlui/bitstream/handle/10347/25157/rep\\_2260.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://minerva.usc.es/xmlui/bitstream/handle/10347/25157/rep_2260.pdf?sequence=1&isAllowed=y)
5. Centro nacional de equidad de género y reproductiva. Detección, diagnóstico y tratamiento integral de fibrosis quística. México: Secretaría de salud; 2021. 61 p. Disponible en: [https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/642879/FQ\\_22\\_enero\\_21\\_WEB.PDF](https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/642879/FQ_22_enero_21_WEB.PDF)
6. Remis Díaz L. Cuidados de enfermería en el recién nacido sano. Trabajo fin de grado. Oviedo: Universidad de Oviedo, 2023. 43 p. Disponible en: [https://digibuo.uniovi.es/dspace/bitstream/handle/10651/67730/TFG\\_LorenaRemisDiaz.pdf?sequence=4](https://digibuo.uniovi.es/dspace/bitstream/handle/10651/67730/TFG_LorenaRemisDiaz.pdf?sequence=4)
7. Consejería de sanidad. Protocolo de muestras para la detección precoz de enfermedad congénitas en Castilla y León. Castilla y León: JCyL; 2020. 24 p. Informe N°1. Disponible en: <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias->

[clnicas/programas-salud/programa-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas.ficheros/1675665-Protocolo%20toma%20muestras\\_prueba%20talón.pdf](#)

8. Comité Nacional de Neumonología, Comité Nacional de Nutrición, Comité Nacional de Gastroenterología y Grupo de Trabajo de Kinesiología. Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización. Arch Argent Pediatr. 2021; 119 (1): S17-S35. Disponible en: [https://www.sap.org.ar/uploads/consensos/consensos\\_guia-de-diagnostico-y-tratamiento-de-pacientes-con-fibrosis-quistica-actualizacion-114.pdf](https://www.sap.org.ar/uploads/consensos/consensos_guia-de-diagnostico-y-tratamiento-de-pacientes-con-fibrosis-quistica-actualizacion-114.pdf)
9. Charpentier Molina R.J. Paciente pediátrico con fibrosis quística. Revista médica Sinergia [Internet]. 2020 Noviembre; 5 (11). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/sinergia/rms-2020/rms2011a.pdf>
10. Instituto Nacional Materno Perinatal. Guía de práctica clínica para el diagnóstico y tratamiento de fibrosis quística. Perú: Ministerio de salud; 2022. 12 p. Informe N°3. Disponible en: [https://www.inmp.gob.pe/uploads/file/Revistas/Neo2023/12\\_GUÍA%20DE%20PRÁCTICA%20CLÍNICA%20PARA%20EL%20DIAGNÓSTICO%20Y%20TRATAMIENTO%20DE%20FIBROSIS%20QUÍSTICA.pdf](https://www.inmp.gob.pe/uploads/file/Revistas/Neo2023/12_GUÍA%20DE%20PRÁCTICA%20CLÍNICA%20PARA%20EL%20DIAGNÓSTICO%20Y%20TRATAMIENTO%20DE%20FIBROSIS%20QUÍSTICA.pdf)
11. Centro nacional de equidad de género y reproductiva. Detección, diagnóstico y tratamiento integral de fibrosis quística (GQ). CNEGSR / Salud Secretaria de salud. 2021. Disponible en: [https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/642879/FQ\\_22\\_enero\\_21\\_WEB.PDF](https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/642879/FQ_22_enero_21_WEB.PDF)
12. Pizarro María Ester, Espinoza-Palma Tatiana. Tratamiento de fibrosis quística: pasado y presente. Neumología pediátrica. 2016; 11 (1): 38-43. Disponible en: <https://www.neumologia-pediatrica.cl/index.php/NP/article/view/318/290>
13. Silvia Gartner, Antonio Salcedo Posadas, Gloria García Hernández. Enfermedad respiratoria en la fibrosis quística. NEUMOPED. 2017; 1:299-319. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/19\\_enfermedad\\_fq\\_0.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/19_enfermedad_fq_0.pdf)
14. Tombo, C. L., Hernández, M. F., Rodríguez, I. G., Macías, J. C. Y., & González, D. T. (2020). Caracterización de pacientes con fibrosis quística en consulta multidisciplinaria. Revista Finlay, Scielo 10(1), 33-40. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S2221-24342020000100033&script=sci\\_arttext&tlng=pt](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S2221-24342020000100033&script=sci_arttext&tlng=pt)

15. Herramienta online para la consulta y diseño de Planes de Cuidados de Enfermería. [Internet]. NNNConsult.; 2024. Disponible en: <https://www-nnnconsult-com.ezproxy.usal.es/nanda/52>
16. Bousoño C, González D, Juampérez J , Álvarez M, Calvo-Lerma J. Fibrosis quística. Aspectos digestivos y nutricionales. Sociedad Española de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica [Internet]. 2023 [22 de abril de 2024]; 1:171-189. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15\\_fibrosis\\_quistica.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15_fibrosis_quistica.pdf)
17. López-Mejía L, Vergara-Vázquez M, López-Olivan F, Bautista-Silva M, Guillén-López S. Tratamiento nutricional en pacientes con fibrosis quística. Acta Pediátrica México. 2018; Suplemento 1 (39): 81S-89S. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2018/apms181j.pdf>
18. Junta de Castilla y León. Detección precoz de enfermedades congénitas: la prueba del talón; 2021. 2p. Disponible en: <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/programas-salud/programa-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas.ficheros/2432307-Folleto%20Informativo%20Prueba%20del%20Talón%202021.pdf>
19. Fibrosis quística [Internet]. Andalucía: Asociación Andaluza de fibrosis quística; 2015-2024 [citado el 12 de abril]. Disponible en: <https://fqandalucia.org/fibrosis-quistica/que-es-la-fibrosis-quistica/?cn-reloaded=1>
20. Servicio de endocrinología CAUSA. Dieta en fibrosis quística [Internet]. Sanidad de Castilla y León: Hospital clínico universitario de Valladolid; 2018. 4p. V1. Disponible en: <https://ienva.org/data/dietas/dietas-enfermedades-cronicas/recomendaciones-dieteticas-fibrosis-quistica.p>

## 8. ANEXOS

### ANEXO 1. Detección precoz de enfermedades congénitas (18).

**EL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO** permite el diagnóstico y el tratamiento de algunas enfermedades, que asintomáticas en el recién nacido, pueden causar serios problemas de salud desde los primeros meses de vida.

La Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León ofrece este Programa, voluntario y gratuito, a todos los recién nacidos en nuestra comunidad autónoma.

**¿Qué son las enfermedades congénitas?**

Son un grupo de alteraciones de diverso origen (endocrínológico, metabólico o hematológico) provocadas por mutaciones genéticas que pueden heredarse.

Se consideran enfermedades raras por su baja incidencia.

**¿Qué enfermedades detecta el Programa?**

Hipotiroidismo congénito, Fenilcetonuria, Fibrosis quística, Hiperplasia suprarrenal congénita, Anemia falciforme, Acidemia glutárica tipo I, Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), Déficit de biotinidasa, Acidemia isovalérica, Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce y Homocistinuria.

**¿Qué ventajas tiene su diagnóstico precoz?**


Permite un tratamiento precoz, mejora la evolución de la enfermedad y el pronóstico del niño/a. Si no son detectadas a tiempo, podrían provocar secuelas muy graves e irreversibles.

**¿Cómo, cuándo y dónde se realiza la prueba?**

La prueba consiste en extraer unas gotas de sangre del talón del bebé, entre las 48 y 72 horas de vida en el hospital de nacimiento, para su análisis en el laboratorio de cribado neonatal del Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León.

**Realización de una segunda toma de muestra**

En algunos casos (muestras insuficientes, resultados alterados, recién nacidos prematuros, etc.), podría ser necesario realizar



## INFORMACIÓN COMPLEMENTARIA PORTAL DE SALUD DE LA JUNTA DE CASTILLA Y LEÓN

<https://www.saludcastillayleon.es/es/protege-salud/salud-infantil/deteccion-precoz-enfermedades-congenitas>



una segunda toma. Si fuese así, recibirá una llamada telefónica o una carta postal desde el laboratorio de cribado neonatal para indicarle que deberá acudir a su centro de salud, a la mayor brevedad.

### **Comunicación de resultados**

El laboratorio de cribado neonatal será quien le comunique los resultados de la prueba.

Cuando los resultados sean normales, aproximadamente en los veinte días siguientes a la toma de la muestra, recibirá en su domicilio la comunicación por carta.

Si la comunicación de los resultados se retrasara, puede llamar al teléfono 983 418 823 (extensión 89675), de 11 a 14 horas, los días laborables.

Si hubiera alguna alteración, no significa que su hija/o padezca alguna de las enfermedades descritas. Será necesario realizar otras pruebas complementarias para confirmar el resultado.

### **Consentimiento informado y protección de datos personales**

Al tratarse de una prueba de características genéticas es imprescindible que la madre, padre o tutor legal dé su consentimiento expreso por escrito.

la prueba del  
**talón**



## **Detección precoz** de enfermedades congénitas

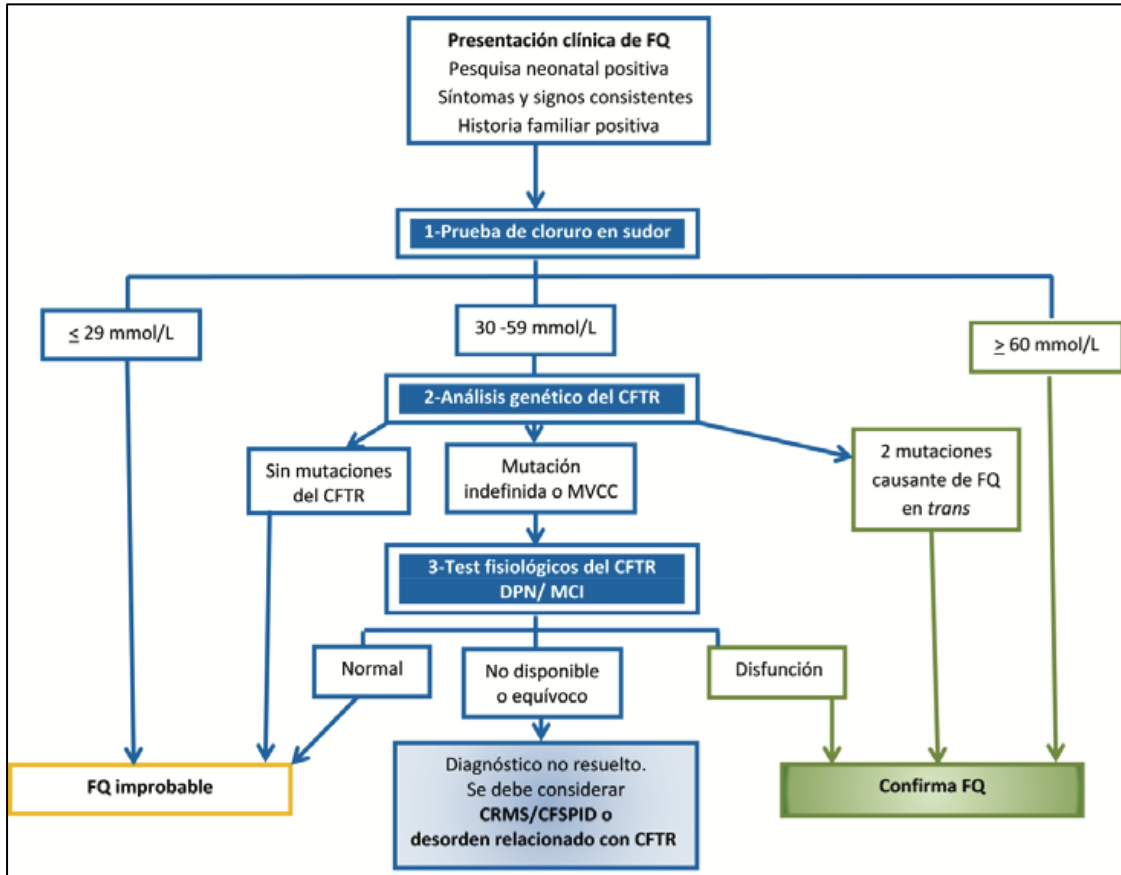


En el hospital donde se realice la toma de muestra inicial, el personal sanitario le proporcionará información precisa sobre la prueba, el consentimiento informado para autorizarla así como de la posibilidad de no ser informado de determinados resultados del Programa. También se le informará sobre la conservación de la muestra y su posible cesión para investigación al Biobanco del Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León, una vez transcurridos 5 años desde su realización.

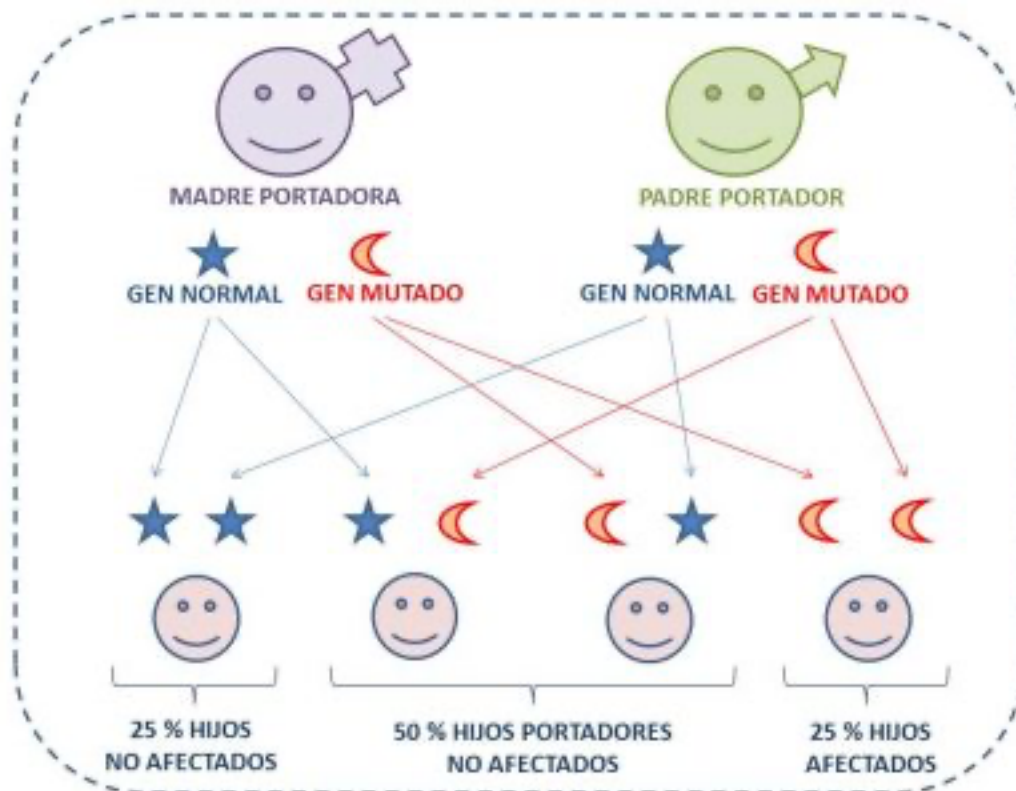
En relación con la protección de sus datos personales y los de su hijo/a, de acuerdo con lo establecido en el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos (RGPD) y en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, los datos personales que facilite y se deriven de la participación en este Programa serán objeto de tratamiento con el fin de detectar las enfermedades incluidas en el mismo. El responsable del tratamiento es la Dirección General de Salud Pública. Los derechos establecidos en los artículos 15 a 22 del RGPD los puede ejercer ante el responsable indicado. También puede reclamar ante la Agencia Española de Protección de Datos. Puede consultar la información adicional y detallada sobre el tratamiento de sus datos en:

<https://www.saludcastillayleon.es/transparencia/es/pdsn0025>

**ANEXO 2.** Algoritmo diagnóstico basado en la prueba de sudor y estudios de funcionalidad del canal de conductancia de transmembrana de fibrosis quística (modificado de Farrell y col., 2017) (8).



**ANEXO 3.** Transmisión genética de la fibrosis quística (19)



#### ANEXO 4. Ejemplo de dieta fibrosis quística (3000 Kcal) (20).

##### **DIETA FIBROSIS QUISTICA (3000 Kcal)**

###### **DESAYUNO: (Elegir una opción)**

1. Leche semidesnatada (250g) + Tostada de pan de barra (80g) + Aceite de oliva (10 g) + Tomate (50g) + jamón cocido (40 g) +Fruta (150g).
2. Leche semidesnatada (250g) + cereales del desayuno sin azúcar (60g) + Fruta (150g) + queso tierno (60 g)
3. 2 yogures natural (250g) + galletas tipo maría (40 g) + Fruta (150g)+ pechuga de pavo (40g)
4. Leche semidesnatada (250g) + biscotes (60g) +Atún en conserva sin aceite (60 g)+Fruta (150g).

###### **MEDIA MAÑANA Y MERIENDA: (Elegir una opción para cada ingesta)**

1. Pan de barra (80g) + Jamón york o pavo (40g) + frutos secos (15g)
2. Fruta (200g) + Frutos secos (10g).
3. 1 yogur natural (125g) + cereales (40g)
4. Fruta (150g) + Yogur natural (125g)

###### **COMIDA: (Acompañar cada ingesta con 60 g de pan de trigo)**

1. *Lentejas con espinacas y jamón serrano.* Espinacas (300 g), lentejas (80 g en crudo), jamón serrano (80 g). Aceite de oliva (15g). Fruta (150g)
2. *Garbanzos con bacalao* (Garbanzos (80g) + Bacalao fresco (200g) + Zanahoria (50g)). *Ensalada* (Lechuga (100g) + Tomate (70g) + Cebolla (30g)). Aceite de oliva (15g). Fruta cítrica (200g).
3. *Judías verdes rehogadas con jamón y ajo.* (Judías verdes (200g) +jamón (30g) + ajo (5g)). *Pechuga de pavo al horno con patatas panaderas* (Pechuga de pavo (120g) + patatas (200g)). Aceite de oliva (15g). Fruta (150g)
4. *Pasta a la boloñesa* (Pasta (80g) + salsa de tomate (40 g) + queso parmesano (20g) + ternera (100g)). *Ensalada* (Lechuga (100g) + Tomate (80g) + Cebolla (20g)). Aceite de oliva (10g). Fruta (200g)
5. *Crema de calabacín* (Calabacín (200g) + 2 quesitos (30g) + patata (250g)). *Bacalao* (120g) con patata (250g) al ajo arriero. Aceite de oliva (15g). Fruta (200g)
6. *Lentejas con arroz* (lentejas (90g) + arroz (25 g) + cebolla (50g) + zanahoria (70g) + pimienta (70g)). *Pechuga de pollo a la plancha* (120g) con champiñones salteados (150g). Aceite de oliva (20 g). Fruta cítrica (200g).
7. *Parrillada de verduras* (Berenjena (150g) + Pimiento (80g) + Cebolla (50g) + espárrago (100g) + calabacín (100g)). *Salmón al horno* (120g) con patata panadera (200g). Aceite de oliva (10g). Fruta (200g).

###### **CENA: (Acompañar cada ingesta con 60 g de pan de trigo)**

1. *Ensalada* (Escarola(300g) + Aguacate (40g)). *Salmon al horno* (Salmon (180 g) + patata asada (250 g). Aceite de oliva (10g). Fruta (150g)
2. *Verdura al horno* (calabacín (100g) + pimienta roja (70g) + tomate (70g) + cebolla (50g) + berenjena (70g)). *Solomillo de cerdo a la plancha* (120g). Aceite de oliva (15g) + Fruta (200g)
3. *Tortilla francesa con atún* ((1 huevo = 60g) + Atún claro (50g)). *Ensalada de tomate natural* (tomate (200g) + cebolla (50g) + aceitunas (30g)). Aceite de oliva (15g). Fruta (200g)
4. *Puré de verduras* (patata (200g) + zanahoria (100g) + calabaza (150g)). *Sepia a la plancha con perejil y ajo* (Sepia (150g) + perejil+ ajo (5 g)). Aceite de oliva (10g). Fruta (200g)
5. *Ensalada mixta* (lechuga (100g) + tomate (100g) + maíz (40g) + aceitunas (20g) + espárragos (100g)). *Pollo deshuesado* (110g). Aceite de oliva (8 g). Fruta (120g)
6. *Alcachofas rehogadas con jamón* (Alcachofas (150g) + Jamón serrano (30g) + Ajo (5g)). *Merluza al horno* (Merluza (130g) + patata (200 g) con patata panadera (200g). Aceite de oliva (15g). Fruta (200g)
7. *Puré de verduras* (Calabacín (100g) + patata (100g) + puerro (40g) + calabaza (70g)). *Revuelto de espárragos trigueros* (1 huevos (60g) + Espárragos (100g)) Aceite de oliva (15g) + Fruta (200g).

**ANEXO 5.** Recomendaciones para enriquecer el contenido calórico de los platos (sin aumentar el volumen) (20).

<p>En <u>sopas, purés y cremas</u>, añadir:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Queso rallado, quesito</li><li>• Huevo duro picado y trozos de jamón serrano</li><li>• Salsa de tomate frito, nata líquida, mantequilla</li><li>• Aceite</li><li>• Picado de almendras y avellanas</li><li>• Picatostes de pan frito</li></ul>
<p><u>Verduras</u>:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Rehogarlás con aceite</li><li>• Sofrito con ajos y jamón</li><li>• Salsa bechamel</li><li>• Mayonesa</li></ul>
<p>En las <u>legumbres</u>, añadir:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Chorizo, jamón, tocino</li></ul>
<p>En el <u>arroz</u>, añadir:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Salsa rosa (mayonesa y tomate)</li><li>• Sofrito de ajo y jamón</li></ul>
<p>En las <u>pastas</u>, añadir:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Salsa enriquecida con nata, queso, bacón, frutos secos, pasas</li></ul>
<p><u>Carnes y pescados</u>:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Dejarlos a remojo en leche antes de cocinarlos</li><li>• Empanados, rebozados y guisados</li></ul>
<p><u>Postres</u>, enriquecerlos con: azúcar, miel, mermelada, nata, leche condensada o en polvo, chocolate, frutos secos</p>