
 <b>ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C.</b> <b>SECRETARÍA DE SALUD</b>	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL				
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES				
	Código:	SDS-DFO-FT-02	Versión:	1	

Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo

Objetivo<sup>1</sup>: Webinar: Día Nacional de la Fibrosis Quística

## DATOS DEL ORGANIZADOR DE LA REUNIÓN

Entidad/Proceso: Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas - FUNCOLEHF

Nombre: Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas - FUNCOLEHF

Teléfono: N/A

Correo electrónico: N/A

Lugar de la reunión: plataforma Zoom

Fecha: 28/04/2026 Hora de inicio: 09:00 am Hora de finalización: 11:00 am

## RESUMEN DE TEMAS TRATADOS <sup>2</sup>

Se da inicio con la presentación del Dr. Ignacio Briceño Balcázar.

**Webinar:**

Día Nacional de la Fibrosis Quística

**Bienvenidos**

+57 304 336 7417

@Fiquires

Di Biología Ambiental, Humana y Salud

**FIBROSIS QUÍSTICA**

Aspectos Generales y Manejo

Un análisis sobre los avances en el diagnóstico, protocolos de tratamiento y la optimización de la calidad de vida del paciente.

Dr. Ignacio Briceño Balcázar

- Ignacio Briceño Balcázar MD., PhD.
- Genética
- Profesor Titular
- Universidad de la Sabana

**HISTORIA**



- 1595, Pieter Pauw, Pancreas blanco.
- 1606 Alonso y de los Ruyzes de Fonteca en Henares; niño embrujado con frente salina.
- En 1938, la Dra. Dorothy Andersen proporcionó la primera descripción patológica completa de la fibrosis quística del páncreas.
- Ensayo de enzimas pancreáticas (1942):** jugo duodenal (del intestino delgado) para medir la presencia de enzimas como la tripsina..
- Fundamentos del Test del Sudor (1948-1953):** Durante una ola de calor en Nueva York en 1948, Andersen notó que los niños con FQ sufrían deshidratación extrema. Niveles excesivos de sal (cloro y sodio).
- Detección en recién nacidos: teorizó que medir **el tripsinógeno inmunorreactivo (IRT)** en la sangre podría servir para detectar la enfermedad en bebés, una idea que sentó las bases para el cribado neonatal moderno.

**CFTR**



<sup>1</sup> El presente formato aplica únicamente donde el proceso no sea el organizador o no se pueda contar con el acta.

<sup>2</sup> Se podrán incluir las filas que se requieran en cualquiera de los items del documento.

 <b>ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C.</b> <b>SECRETARÍA DE SALUD</b>	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL				
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES				
	Código:	SDS-DFO-FT-02	Versión:	1	

Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo



Moco espeso y pegajoso bloqueando las vías respiratorias

CFTR gen

Chromosome 7

Moco espeso y pegajoso bloqueando los ductos del páncreas

Dedos en patillo de tambor

Ángulo normal de la uña

Ángulo distorsionado del techo de la uña

**Definición:** Enfermedad genética crónica y progresiva.

**Mecanismo:** Defecto en la proteína **CFTR**, que regula el transporte de sal y agua.

**Resultado:** Producción de moco espeso y pegajoso en órganos vitales.

**Órganos afectados:** Pulmones, páncreas, hígado, intestinos y sistema reproductor.

## Bases Genéticas



REC LIVE

MADRE PORTADORA

PADRE PORTADOR

HUJO SANO 25%

HUJO PORTADOR 50%

HUJO CON FIBROSIS QUÍSTICA 25%

### Manifestaciones Respiratorias

- Obstrucción:** El moco atrapa bacterias en los pulmones.
- Infecciones recurrentes:** Neumonías y bronquitis crónicas.
- Síntomas:** Tos persistente, sibilancias, falta de aliento y daño pulmonar progresivo (bronquiectasias).

### Manifestaciones Digestivas y Nutricionales

- Insuficiencia Pancreática:** El moco bloquea las enzimas que ayudan a digerir grasas y proteínas.
- Consecuencias:** Mala absorción de nutrientes, desnutrición y retraso en el crecimiento.
- Diabetes relacionada con FQ:** Por daño en el páncreas endocrino.

## Fibrosis Quística Atípica

- Edad de Diagnóstico:** Generalmente ocurre en la adolescencia o en la edad adulta, ya que los síntomas son más leves o progresan más lentamente.
- Suficiencia Pancreática:** la mayoría producen enzimas pancreáticas suficientes.
- Prueba del Sudor:** Los resultados pueden ser normales o dudosos (valores limítrofes).
- Genética:** al menos una mutación leve o rara.
- Síntomas Comunes:**
  - Respiratorios: Tos crónica, sinusitis crónica, infecciones respiratorias recurrentes.
  - Gastrointestinales: Pancreatitis recurrente o idiopática.
  - Reproductivos: Infertilidad masculina (ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes - CBAVD).



**Tamizaje Neonatal:** Prueba inicial en recién nacidos; tripsinógeno inmunorreactivo.

**Prueba de Sudor:** Mide la concentración de cloruro (nivel >60 mmol/L confirma FQ).

**Estudio Genético:** Identifica las mutaciones específicas del paciente.

De Shirley Guerra a Todos

Buenos días mi hijo es atípico con Gibson positivo genético no descarta ni confirma y si ha sufrido mucho parte gástrica y pulmón.

 <b>ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C.</b> <b>SECRETARÍA DE SALUD</b>	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL			
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES			
	Código:	SDS-DFO-FT-02	Versión:	

Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo

### Diagnostico Molecular (Fibrosis Quística, Pancreatitis ausencia congénita de vas deferens.)

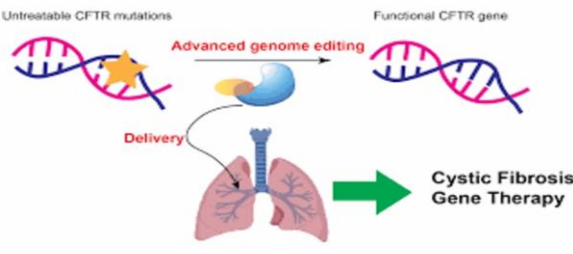
- ACMG Panel 23 genes.
- Secuenciación del gen CFTR que incluye; TG/T tracto polimorfo en intron 9 y el promotor, 5' UTR, 3'UTR, variantes intrónicas HGMD (incluyendo, pero no limitadas a c.3718-2477C>T, También conocidas como 3849+10kbC>T y c.3717+12191C>T.

### Avances en el Tratamiento

- **Fisioterapia Respiratoria:** Técnicas para movilizar y expulsar el moco.
- **Medicamentos inhalados:** Mucolíticos como la **dornasa alfa** o solución salina hipertónica para diluir el moco, y broncodilatadores para abrir las vías aéreas.
- **Antibióticos:** Para controlar infecciones crónicas.
- **Moduladores de CFTR:** Medicamentos modernos que corrigen la proteína defectuosa (ej. Kaftrio/Trikafta).
- **Soporte Nutricional:** Enzimas pancreáticas y vitaminas liposolubles (A, D, E, K).. Régimen alto en calorías, grasas y sal,
- **Trasplante Pulmón.**

### Medicamentos

- **Moduladores de CFTR:** Son medicamentos de vanguardia que actúan directamente sobre la causa genética al ayudar a que la proteína defectuosa funcione mejor.
- **Trikafta** (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor): Considerado un avance histórico, es eficaz para aproximadamente el 90% de los pacientes con al menos una mutación F508del.
- Otros incluyen **Kalydeco**(ivacaftor), **Orkambi** (lumacaftor/ivacaftor), **Symdeko** (tezacaftor y ivacaftor) y el recientemente aprobado **Alyftrek** (vanzacaftor, tezacaftor y deutivacaftor)..



Untreatable CFTR mutations

Advanced genome editing


Delivery

Functional CFTR gene


Cystic Fibrosis Gene Therapy

### Terapia Genica


### Conclusiones y Pronóstico



LA DETECCIÓN TEMPRANA MEJORA SIGNIFICATIVAMENTE LA CALIDAD DE VIDA.



LOS NUEVOS TRATAMIENTOS BIOLÓGICOS HAN AUMENTADO LA ESPERANZA DE VIDA DE LOS PACIENTES.





EL ENFOQUE DEBE SER MULTIDISCIPLINARIO (PEDIATRAS, NEUMÓLOGOS, NUTRICIONISTAS).

Preguntas y respuestas:

¿Los síntomas varían de acuerdo con la edad? tenemos la típica que se presenta en la temprana edad como la atípica es de severidad menor, puede tener una presentación mucho más leve y puede presentarse alteraciones en un solo sistema respiratorio o digestivo.

¿Es normal diagnosticarse en personas adultas? Es mucho más raro, y el diagnóstico es más difícil por ejemplo la prueba de sudor puede ser normal o al límite y se debe recurrir a pruebas genéticas en búsqueda de mutaciones que no son frecuentes y la alteración es mucho más leve y la función es poco deficiente.

 <p><b>ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C.</b> SECRETARÍA DE SALUD</p>	<p>DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL</p>			
	<p>REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES</p>			
	Código:	SDS-DFO-FT-02	Versión:	

Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo

¿Es una enfermedad genética, pero puede que en los padres no esté presente el gen alterado, se puede llegar a presentar en hijo? Para que se presente la enfermedad los dos padres deben tener el gen recesivo.

¿Porque cuándo se suspende el modulador, aumentan los síntomas? El modulador ayuda a que la proteína llegue a la membrana y mejore la conducción del calor y el moco se vuelve más espeso y no hay obstrucción acumulando microorganismo llevando a infecciones respiratorias.

¿El chaleco percutor, lo puede tener un niño de 5 años? Para realizar la prueba del sudor, se puede utilizar.

¿Cuándo se considera que requiere de un trasplante de pulmón? Cuando la calidad del pulmón esa severamente comprometida y entra al programa de trasplante de pulmón, pero es un tiempo extenso porque se debe tener en cuenta la anatomía y la compatibilidad.

¿Al hacerse un trasplante y se logra esperar los problemas de rechazo ese pulmón va a ser sano para el resto de tipo que tenga la función porque va a estar produciendo la proteína de manera normal

Debe continuar tomando medicamentos para función pancreática, aunque se haya realizado un trasplante bipulmonar, ya que puede llevar a una diabetes.

¿Que tantas repercusiones negativas se tiene si se suspende el tratamiento en un niño de 6 años con el trikafta? Si lo suspende va a regresar a tener la sintomatología respiratoria con las complicaciones de infecciones respiratorias.

¿Qué pasa cuando toma el modulador día de por medio? No es lo idea, parte del proceso es determinar cuál es la dosis efectiva, pero en el caso de que no se entrega el medicamento completo debe ser ocasional y no debe interrumpirse.

¿Qué tan cerca estamos de la terapia génica en Colombia? En el mundo tampoco estamos muy bien, no se considera esta terapia como alternativa que pueda ser mejor o complementar el manejo actual del paciente, no se ha podido superar la presentación de los síntomas con esta terapia



¿Como manejos a la luz estos casos heterocigotos que desarrollan pancreatitis, si se tiene un protocolo de manejo? Es muy bajo que se presente.

Los heterocigotos son muy frecuentes uno de cada 25 es portador de la mutación sin saberlo, pero si los padres tienen el gen.

¿Se puede realizar pruebas genéticas antes de quedar en embarazo? Si se puede realizar un examen preconcepcional para ambos padres; donde se busca si los padres son portadores y mutaciones que puedan tener un riesgo alto con alguna condición genética.

¿Afectación 508 homocigoto, uno de ellos presenta afectación respiratoria y el menor algunas veces presenta síntomas gástricos, siendo hermanos con la misma afectación genética, porque



 <p><b>ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C.</b> SECRETARÍA DE SALUD</p>	<b>DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL</b> <b>DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD</b> <b>SISTEMA DE GESTIÓN</b> <b>CONTROL DOCUMENTAL</b>		
	<b>REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES</b>		
	<b>Código:</b>	<b>SDS-DFO-FT-02</b>	
Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo			

son tan diferentes? Se puede tener incluso gemelos identificas, puede que la mutación se presente de manera diferentes porque lo ambiental, la alimentación, factores externos afecta como se desarrollan las enfermedades, aun así, teniendo el mismo material genético.

¿Como se puede detectar la enfermedad como otras patologías como con la neumonía o bronquitis, teniendo síntomas similares? Lo idea es que se detecte en el tamizaje neonatal si tiene la fibrosis quística, más adelante si se trata de u problema respiratorio que no repite no es fibrosis, pero con problemas respiratorios frecuentes que nos seden se debe realizar el examen del sudor y si este dudoso se realizar la prueba genética.

¿Es conveniente que los niños inician trikafta? Si es impórtate la sintomatología mejora mucho y la esperanza de vida es mucho más larga.

Mi niña es atípico, y toda su clínica hace pensar que si FQ ha tenido la sintomatología pulmonar y gástrica la prueba de sudor positiva y genética negativa, lo han confirmado y descartado, esto es frecuente, aun falta para el diagnóstico genético, a veces lo que estamos mirando es que la mutación se busca en sitios inadecuado o interacciones desconocidas, pero la sintomatología y prueba de sudor, se debe hacer el manejo de un paciente con fibrosis quística.

Con la prueba genética, se debe revisar con precisión cual fue la prueba que se realizó como la 508 u otras de sitio específico y el momento en el que se hizo, actualmente tenemos unas pruebas más avanzadas en otras regiones.

#### COMPROMISOS ADQUIRIDOS POR LA SDS

COMPROMISO	RESPONSABLE (Dependencia/Proceso/SDS)	FECHA

#### DATOS DEL ASISTENTE (s) A LA REUNIÓN (como representante de la SDS)

NOMBRE	CARGO	DEPENDENCIA/PROCESO	FIRMA
Adriana P. Ulloa Virgüez	Profesional especializado	Subdirección de vigilancia en salud pública	