



## **Enfermedad hepática en la fibrosis quística pediátrica.**

*La fibrosis quística, la segunda enfermedad genética más frecuente, es el resultado de una proteína de canal mutada, la CFTR, que secreta iones de cloro que fluidifican las secreciones. La esperanza de vida en los pacientes ha aumentado en años recientes gracias a mejoras en el tratamiento. No obstante, las complicaciones hepáticas son la tercera causa de muerte y la comprensión de su fisiopatología es aún deficiente. Se considera que la obstrucción biliar secundaria a la presencia de secreciones espesas conduce a la cirrosis. Sin embargo, el ácido ursodesoxicólico no ha modificado la historia natural. Además, la presencia de hipertensión portal en ausencia de cirrosis no puede ser explicada. Se ha propuesto el rol de la CFTR como modulador de tolerancia inmune, que explica la presencia de una inflamación portal persistente que culmina en fibrosis. El eje intestino-hígado tendría un rol importante en la presentación y la progresión de esta enfermedad.*

*Palabras clave: hepatopatías; fibrosis quística; regulador de conductancia de membrana de fibrosis quística; vena porta/patología.*

**Para más información puede acceder a:** Costaguta Guillermo, Patey Natalie, Álvarez Fernando. *Enfermedad hepática en la fibrosis quística pediátrica. Una revisión de los conocimientos actuales.* Arch. argent. pediatr. [Internet]. 2023 Oct [citado 2024 Ene 18]; 121(4): 1-1. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752023000400012&lng=es](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752023000400012&lng=es). <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2022-02905>.

## **Enfermedades raras y extrañas**

### *¿Cuál es la diferencia entre enfermedades “raras” y “huérfanas”?*

*Una enfermedad “huérfana” es el nombre que se da a una enfermedad que no ha sido ampliamente investigada o para la que no existe un tratamiento específico, haciendo por tanto que los pacientes se sientan “huérfanos” en el mundo de la sanidad. Las personas enfermas pueden tener dificultad para encontrar un médico con experiencia en esta enfermedad, y con frecuencia se retrasa el diagnóstico. Muchas enfermedades raras son huérfanas, aunque algunas enfermedades huérfanas no son raras (p.ej. algunas enfermedades parasitarias en países pobres).*

### **Algunas enfermedades pulmonares**

**La linfangioleiomiomatosis** se denomina frecuentemente LAM para abreviar.

*Casi no afecta a nadie que no sea una mujer en edad fértil. Células anormales invaden los tejidos de los pulmones, incluyendo las vías respiratorias, y pueden formar cistos, destruyendo los tejidos sanos y haciendo agujeros en los pulmones.*

**La esclerodermia** es una enfermedad que puede afectar a diversas partes del cuerpo, así como a los pulmones. Es más común en mujeres que en hombres, y se diagnostica normalmente en edades comprendidas entre los 30 y 50 años. La causa de la enfermedad es desconocida.

**La neumonía eosinofílica crónica idiopática**, frecuentemente abreviada como NEC idiopática, es una acumulación de un tipo de glóbulos blancos sanguíneos llamados eosinófilos. La causa de la enfermedad se desconoce. La NEC idiopática es el doble de habitual en mujeres que en hombres y cerca de la mitad de las personas que la padecen presentan asma y rinitis alérgica (nariz y ojos irritados, producido por alergia).

**La proteinosis alveolar pulmonar también llamada PAP.** En esta enfermedad, una sustancia granular formada principalmente por grasa y proteína se acumula en los sacos aéreos, o alveolos, de los pulmones. Normalmente la causa es desconocida, aunque algunas veces puede ser resultado de inhalar sustancias como polvo de sílice.

**La fibrosis pulmonar idiopática (con frecuencia llamada FPI)** es una enfermedad que comienza normalmente entre los 50 y 75 años de edad. El tejido profundo de los pulmones se vuelve cicatricial y engrosado. Esto significa que el cuerpo tiene más dificultad para conseguir suficiente oxígeno, especialmente durante el ejercicio. No se conoce la causa de la enfermedad, aunque otras formas de fibrosis pulmonar pueden estar producidas por fármacos, inhalación de amianto u otras enfermedades (por ejemplo, esclerosis sistémica).

**Para más información puede acceder a:** <https://europeanlung.org/es/information-hub/factsheets/enfermedades-pulmonares-raras-y-huerfanas/>

## CENTRO DE INFORMACIÓN DE CIENCIAS MÉDICAS

**Dirección:** Calle A  
% 39A y 4 No. 405.  
Nueva Gerona, Isla  
de la Juventud, CP:  
25100, Cuba

**Teléfono:** 46324510

**Correo electrónico:**  
letilili@infomed.sld.cu

Este servicio forma parte de las listas de Discusión y Distribución de Infomed. Para suscribirse o borrarse de la lista, tiene que entrar al siguiente enlace: <http://listas.red.sld.cu/mailman/listinfo/guardianesensalud>

Esta información puede pasarla a amigos y colegas interesados.

Si algún usuario no puede leerlo en formato HTML infórmelo para enviarlo en texto sin formato.

No olvide que su opinión es para nosotros muy importante, contáctenos a través de la dirección [letilili@infomed.sld.cu](mailto:letilili@infomed.sld.cu) o por teléfono 46 32 45 10.

**...Contáctenos...**



¡Estamos en la web!

<http://www.infomed.ijv.sld.cu>