REVMIC Revista Multidisciplinaria Investigación Contemporánea

Caso clínico. Vol. 5 - Nro. 1, **pp. 116 - 131**. Enero 2027. E-ISSN: 2960-8015

Falla hepática aguda como forma de presentación inicial de fibrosis quística en un lactante: reporte de un caso pediátrico inusual

Acute Liver Failure as the Initial Presentation of Cystic Fibrosis in an Infant: An Unusual Pediatric Case Report

https://doi.org/10.58995/redlic.rmic.v5.n1.a278

Jennifer Paola Uzhca Landi [1], Ana Isabel Chávez Arévalo [2], Carolina Stephany Escalante Castro [3], María Fernanda Jaime Barrezueta [4], Bertha Fabiola Riera Chérrez [5], Martha Isabel Zambrano Navarrete [6],

[1] **Médico Posgradista de Pediatría, Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde Universidad Católica de Santiago de Guayaquil**
jenniferp98@hotmail.com**.** Guayaquil, Ecuador

[2] **Médico Posgradista de Pediatría, Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde Universidad Católica de Santiago de Guayaquil**
izachavez_19@hotmail.com**.** Guayaquil, Ecuador

[3] **Médico Posgradista de Pediatría, Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde Universidad Católica de Santiago de Guayaquil**
carolinasec1995@gmail.com**.** Guayaquil, Ecuador

[4] **Médico Posgradista de Pediatría, Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde Universidad Católica de Santiago de Guayaquil**
mariafernandajaimebarrezueta@gmail.com. Guayaquil, Ecuador

[5] **Médico Posgradista de Pediatría, Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde Universidad Católica de Santiago de Guayaquil**
mdfabiolariera@gmail.com. Guayaquil, Ecuador

[6] **Médico Neumólogo Pediatra, Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde**
martha_zambrano@hotmail.com**.** Guayaquil, Ecuador

¿Como citar?

Uzhca Landi, J. P,. Chávez Arévalo A. I., Escalante Castro C. S., Jaime Barrezueta M. F,. Riera Chérrez B. F. & Zambrano Navarrete M. I. (2027). Falla hepática aguda como forma de presentación inicial de fibrosis quística en un lactante: reporte de un caso pediátrico inusual. *Revista Multidisciplinaria Investigación Contemporánea*, *5*(1) 116-131. https://doi.org/10.58995/redlic.rmic.v5.n1.a278

Recibido: 03-06-2026
Aceptado: 13-10-2026
Publicado: 01-01-2027

Nota del editor
REDLIC se mantiene neutral con respecto a reclamos jurisdiccionales en mensajes publicados y afiliaciones institucionales.

Editorial
Red Editorial Latinoamericana de Investigación Contemporánea (REDLIC)
www.editorialredlic.com

Fuentes de financiamiento
La investigación fue realizada con recursos propios

Conflictos de interés
No presentan conflicto de intereses.

Este es un artículo de acceso abierto, bajo licencia Creative Commons (CC BY 4.0) de Atribución 4.0 Internacional

Resumen

La fibrosis quística es una enfermedad autosómica recesiva multisistémica, predominantemente respiratoria y pancreática; el compromiso hepatobiliar afecta aproximadamente al 20 % de los pacientes, mientras que su presentación hepática grave durante la lactancia es infrecuente. Se presenta un lactante de cinco meses con ictericia progresiva, distensión abdominal, hepatomegalia, hipoalbuminemia y coagulopatía, compatibles con falla hepática aguda. Los estudios de imagen demostraron hepatopatía heterogénea y compromiso pulmonar sin bronquiectasias. El test de sudor fue positivo (68 mmol/L) y la secuenciación exómica identificó la variante patogénica F508del en homocigosis; este genotipo se observa aproximadamente en el 43 % de los pacientes genotipados con fibrosis quística. Tras manejo multidisciplinario, presentó mejoría progresiva de la función hepática y estabilización respiratoria. Este caso evidencia que la fibrosis quística debe considerarse ante falla hepática inexplicada en lactantes y destaca la importancia del test de sudor y del diagnóstico molecular oportuno.
Palabras clave: fibrosis quística; falla hepática aguda; F508del; lactante; diagnóstico precoz.

Abstract

Cystic fibrosis is an autosomal recessive multisystem disorder predominantly affecting the respiratory and pancreatic systems; hepatobiliary involvement occurs in approximately 20% of patients, whereas severe hepatic presentation during infancy is uncommon. We report a five-month-old infant presenting with progressive jaundice, abdominal distension, hepatomegaly, marked hypoalbuminemia, and coagulopathy consistent with acute liver failure. Imaging revealed heterogeneous liver disease and pulmonary involvement without bronchiectasis. The sweat chloride test was positive (68 mmol/L), and whole-exome sequencing identified the pathogenic F508del variant in the homozygous state; this genotype is found in approximately 43% of genotyped patients with cystic fibrosis. Following multidisciplinary management, the patient showed progressive improvement in liver function and respiratory stabilization. This case highlights the importance of considering cystic fibrosis in infants with unexplained acute liver failure and emphasizes the value of sweat chloride testing and timely molecular diagnosis.
Keywords: cystic fibrosis; acute liver failure; F508del; infant; early diagnosis.

1. Introducción

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen CFTR, con una incidencia global estimada entre 1 por cada 2.000 a 4.000 recién nacidos vivos en poblaciones caucásicas; sin embargo, su prevalencia en Latinoamérica es menor y altamente variable debido a diferencias en el acceso al diagnóstico (1). A nivel mundial, más de 100.000 personas viven con FQ, y aproximadamente el 50 % de los casos se diagnostican durante el primer año de vida (2). La mutación F508del, identificada en forma homocigota en el presente caso, es la variante más frecuente y se asocia con fenotipos severos, incluidos insuficiencia pancreática, compromiso respiratorio precoz y afectación hepática progresiva (3).

En Ecuador, la FQ es considerada una enfermedad de baja prevalencia, con reportes que oscilan entre 1 caso por cada 11.000 a 15.000 nacimientos, según datos parciales provenientes de centros de referencia y estudios regionales (4). La ausencia de tamizaje neonatal universal en el país contribuye a un diagnóstico tardío, de modo que los lactantes frecuentemente se identifican solo cuando presentan manifestaciones respiratorias o nutricionales avanzadas. Pese a ello, los registros hospitalarios muestran un incremento progresivo en la identificación de casos a través de pruebas de sudor estandarizadas y paneles genéticos ampliados (5).

El compromiso hepatobiliar en la FQ es una complicación reconocida, presente en un 20–30 % de los pacientes a lo largo de la vida. Sin embargo, la falla hepática aguda como forma de presentación inicial es poco usual y representa un reto diagnóstico significativo (6). La fisiopatología hepatobiliar en FQ incluye obstrucción de canalículos biliares, inflamación crónica, esteatosis y fibrosis progresiva, procesos que pueden acelerarse en mutaciones severas como F508 del (7). En los primeros meses de vida, esta afectación puede manifestarse como ictericia persistente, hipoalbuminemia, coagulopatía y elevación marcada de transaminasas, rasgos clínicos habitualmente atribuidos a enfermedades metabólicas, infecciosas o hereditarias no relacionadas con FQ (8).

La fibrosis quística se establece por la combinación de criterios clínicos, pruebas funcionales y confirmación genética. En el caso en particular, el test de sudor mostró 68 mmol/L, superando el umbral diagnóstico ≥60 mmol/L, y la secuenciación exómica reveló un genotipo F508del/F508del homocigoto, confirmando FQ. Este hallazgo es muy relevante, ya que la literatura describe que hasta un 10% de los lactantes con mutaciones severas pueden presentar manifestaciones extrapulmonares predominantes antes de desarrollar síntomas respiratorios o pancreáticos típicos (9).

Que coexistan la falla hepática, alteraciones pulmonares y compromiso nutricional temprano, como ocurrió en este paciente, manifiesta un fenotipo poco común pero clínicamente significativo. Los reportes recientes advierten que este subtipo de presentación temprana requiere una alta sospecha clínica y un abordaje multidisciplinario que permita diferenciarlo de otras causas de hepatopatía aguda infantil (10). La documentación de estos casos es fundamental en Latinoamérica y especialmente en Ecuador, donde la epidemiología de FQ sigue siendo limitada y la variabilidad fenotípica aún no está completamente caracterizada.

Dado lo inusual de esta forma de debut y la importancia del diagnóstico precoz para el acceso a terapias modificadoras de CFTR, el objetivo de este manuscrito es describir el caso de un lactante con falla hepática aguda como presentación inicial de fibrosis quística homocigota F508del, confirmada por genética y test de sudor, destacando sus implicaciones diagnósticas y clínicas.

2.Caso clínico

Lactante masculino de cinco meses de edad, nace a término sin complicaciones, sin antece dentes familiares relevantes y con adecuado desarrollo hasta la aparición del cuadro actual. Acude a consulta por ictericia progresiva de una semana de evolución, irritabilidad, hiporexia y distensión abdominal creciente. Los padres negaron

fiebre, tos, diarrea, vómitos biliosos o exposición a hepatotóxicos.

Al examen físico inicial, el paciente se encontraba hipoactivo, ictérico, con palidez mucocutánea y leve dificultad respiratoria caracterizada por taquipnea y tiraje intercostal discreto. El abdomen estaba francamente distendido, con hepatomegalia palpable 4 cm por debajo del reborde costal derecho. No se evidenciaron estigmas de insuficiencia pancreática ni signos cutáneos sugestivos de enfermedad genética. La saturación de oxígeno osciló entre 93 % y 96 % en aire ambiente.

Los exámenes de laboratorio revelaron anemia severa (hemoglobina 5,5 g/dL), hipoalbuminemia marcada (1,8 g/dL), hipoproteinemia generalizada, elevación de transaminasas (TGO 312 U/L, TGP 157 U/L), bilirrubina total 4,5 mg/dL con predominio directo, prolongación del tiempo de protrombina e INR elevado. El fibrinógeno se encontró disminuido y algunos controles posteriores reportaron ausencia de coagulación. El amonio inicial fue 180 µg/dL y disminuyó tras manejo. La función renal y electrolitos se mantuvieron mayormente dentro de rangos normales.

La radiografía de abdomen mostró distensión intestinal difusa y borramiento parcial de líneas de grasa, compatibles con íleo reactivo. La ecografía abdominal evidenció hepatomegalia heterogénea sin dilatación de vías biliares. El Doppler del eje esplenoportal mostró flujo hepatopetal conservado, resistencia arterial hepática aumentada y ausencia de hipertensión portal.

A nivel respiratorio, la radiografía de tórax inicial con patrón normal; sin embargo, estudios posteriores evidenciaron infiltrados intersticiales perihiliares bilaterales y una condensación derecha. La tomografía de tórax de alta resolución confirmó la presencia de bandas atelectásicas en el lóbulo inferior derecho y consolidación segmentaria, sin bronquiectasias ni atrapamiento aéreo, hallazgo relevante dada la posterior confirmación genética.

Ante la persistencia del cuadro multisistémico y la ausencia de etiología infecciosa, metabólica u obstructiva, se realizó test de sudor por iontoforesis con pilocarpina, cuyo resultado fue 68 mmol/L, valor francamente positivo. En concordancia, la secuenciación exómica del gen CFTR reveló mutación F508del homocigota, confirmando el diagnóstico de fibrosis quística con fenotipo hepatobiliar predominante.

El paciente recibió manejo multidisciplinario con soporte hemodinámico, transfusiones de glóbulos rojos, plasma y crioprecipitados, corrección de hiperamonemia, terapia antibiótica ajustada y oxigenoterapia de bajo flujo. No requirió ventilación mecánica. Durante su evolución hospitalaria presentó mejoría progresiva de parámetros hepáticos, estabilización

respiratoria y disminución de la distensión abdominal. Con seguimiento por neumología, hepatología y genética, se le egresó con indicación de evaluación para terapia moduladora de CFTR.

Se trata de un caso que representa una presentación atípica de fibrosis quística, caracterizada por un debut hepatobiliar severo y hallazgos respiratorios discretos, que pone de relieve la importancia del estudio genético y del test de sudor en lactantes con falla hepática inexplicada.

2.2. Tablas

2.2.1. TABLA 1. Hematología

Examen	Resultado	Valor de referencia	Interpretación
Hemoglobina	5.5 g/dL	10.5–13.5 g/dL	Anemia severa
Hematocrito	19 %	33–39 %	Marcadamente bajo
Leucocitos	11,800 /mm³	6,000–17,000 /mm³	Dentro de límites
Neutrófilos	58 %	25–60 %	Normal-alto
Linfocitos	32 %	30–60 %	Normal
Plaquetas	310,000 /mm³	150,000–450,000 /mm³	Normal
RDW	Elevado	11–15 %	Anisocitosis

Fuente: Elaborada por los autores, 2025.

2.2.2. TABLA 2. Función Hepática

Examen	Resultado	Valor de referencia	Interpretación
TGO (AST)	312 U/L	< 60 U/L	Elevación marcada
TGP (ALT)	157 U/L	< 55 U/L	Elevada
Fosfatasa alcalina	380 U/L	150–380 U/L	Límite superior
Bilirrubina total	4.5 mg/dL	< 1.2 mg/dL	Hiperbilirrubinemia
Bilirrubina directa	3.2 mg/dL	< 0.3 mg/dL	Colestasis
Albúmina	1.8 g/dL	3.5–5.0 g/dL	Hipoalbuminemia severa
Proteínas totales	4.5 g/dL	6.0–8.0 g/dL	Hipoproteinemia

Fuente: Elaborada por los autores, 2025.

2.2.3. TABLA 3. Función Renal y Electrolitos

Examen	Resultado	Valor de referencia	Interpretación
Urea	18 mg/dL	10–45 mg/dL	Normal
Creatinina	0.3 mg/dL	0.2–0.4 mg/dL	Normal
Sodio	136 mEq/L	135–145 mEq/L	Normal
Potasio	4.1 mEq/L	3.5–5.0 mEq/L	Normal
Cloro	103 mEq/L	98–106 mEq/L	Normal
Calcio	8.2 mg/dL	8.8–10.8 mg/dL	Ligeramente bajo
Amonio	180 µg/dL	< 80 µg/dL	Hiperamonemia severa

Fuente: Elaborada por los autores, 2025.

2.2.4. TABLA 4. Coagulación

Examen	Resultado	Valor de referencia	Interpretación
TP	Prolongado	11–14 seg	Coagulopatía
INR	Elevado	0.9–1.1	Alteración grave
TPT	Prolongado	25–35 seg	Alteración de vía intrínseca
Fibrinógeno	Bajo	200–400 mg/dL	Consumo/disfunción hepática
Actividad de protrombina	Muy reducida	>70 %	Falla hepática

Fuente: Elaborada por los autores, 2025.

2.2.5. TABLA 5. Pruebas Diagnósticas Para FQ

Examen	Resultado	Valor de referencia	Interpretación
Test de sudor	68 mmol/L	> 60 mmol/L	Positivo y diagnóstico
Genética (CFTR)	F508del/F508del homocigoto	Mutaciones patogénicas	Fibrosis quística confirmada

Fuente: Elaborada por los autores, 2025.

2.2.6. TABLA 6. GASOMETRÍA

Examen	Resultado	Valor de referencia	Interpretación
pH	7.38	7.35–7.45	Normal
pCO_2	39 mmHg	35–45	Normal
pO_2	72 mmHg	80–100	Hipoxemia leve
HCO_3^-	23 mEq/L	22–26	Normal
Lactato	1.8 mmol/L	< 2.0	Normal

2.3. Figuras

2.3.1. Figura 1. Radiografía portátil de abdomen



Descripción: Distensión marcada de la cámara gástrica, hepatomegalia y dilatación difusa de asas intestinales con aumento de gas y edema de pared, con borramiento parcial de líneas de grasa. Presencia de aire en ampolla rectal, sin neumoperitoneo.

Interpretación: Hallazgos compatibles con íleo paralítico reactivo en el contexto de falla hepática aguda, patrón frecuente en lactantes con hepatopatías severas, incluyendo presentaciones extrarespiratorias de fibrosis quística. No hay signos de perforación ni abdomen agudo quirúrgico.

Fuente: autores, 2025.

2.3.2. Figura 2. Radiografía portátil de tórax (AP) – estudio inicial



Descripción: Tórax rotado, con silueta cardíaca no valorable por la posición. Parénquima pulmonar sin lesiones activas ni consolidaciones evidentes. Senos costofrénicos libres.

Interpretación: Radiografía sin hallazgos patológicos aparentes en el parénquima pulmonar. Estudio basal normal, útil como punto de comparación para la evolución posterior.

Fuente: autores, 2025.

2.3.3. Figura 3. Radiografía portátil de tórax (AP) – evolución

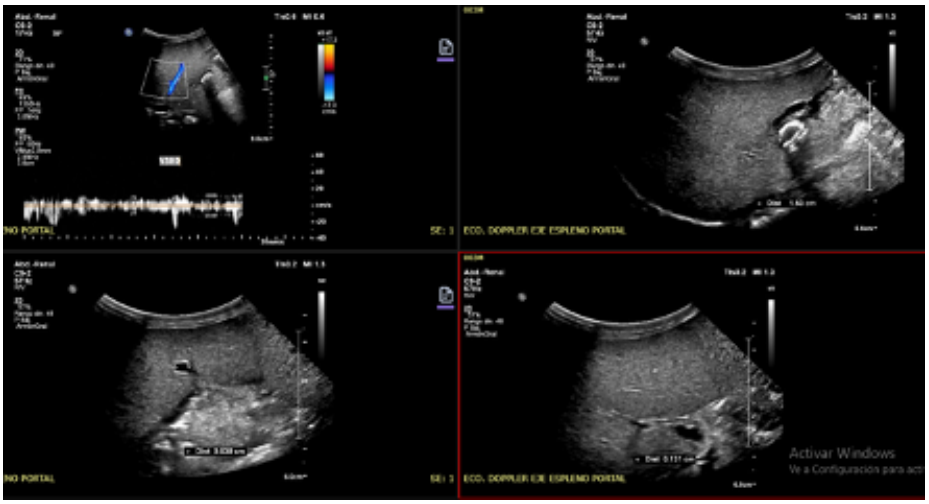


Descripción: Infiltrado intersticial difuso en hemitórax derecho con aumento de la radiopacidad basal. Silueta cardíaca dentro de límites normales; senos costodiafragmáticos libres.

Interpretación: Hallazgos compatibles con neumonía basal derecha, en progresión respecto al estudio previo. Sugiere proceso infeccioso focal superpuesto a patrón intersticial.

Fuente: autores, 2025.

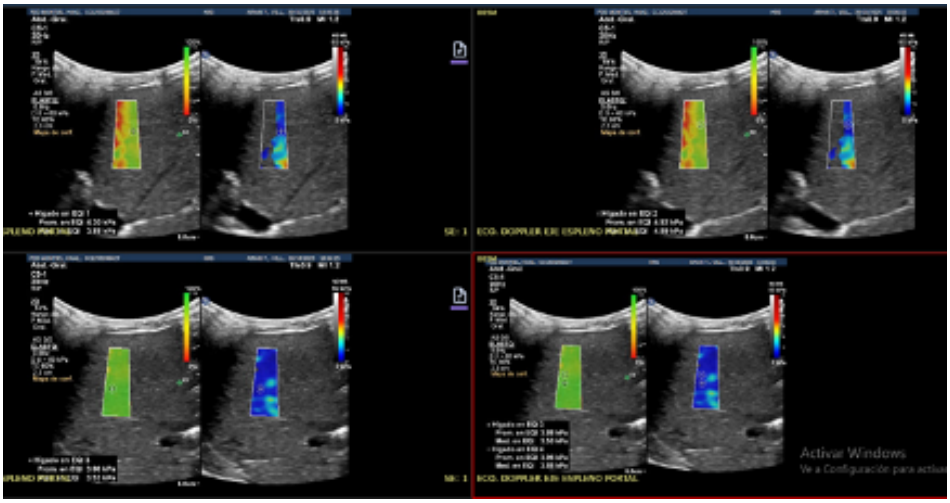
2.3.4. Figura 4. Ecografía Doppler de eje espleno-portal



Descripción: Hígado de morfología lobulada y tamaño aumentado, con parénquima heterogéneo difuso. Vasos hepáticos permeables con flujo portal hepatopetal y velocidad conservada. Arteria hepática con discreto aumento del índice de resistencia. Vesícula biliar parcialmente distendida con engrosamiento leve de pared. Ausencia de dilatación de vías biliares, ascitis mínima y bazo de tamaño normal.
Interpretación: Hallazgos compatibles con hepatopatía aguda de origen hepatocelular, con perfusión vascular conservada y sin signos de hipertensión portal. El patrón ecográfico corresponde a inflamación hepática severa, común en lactantes con falla hepática por fibrosis quística en etapa inicial.

Fuente: autores, 2025.

Figura 5. Elastografía hepática por ecografía Doppler



Descripción: Hígado de morfología lobulada y ecogenicidad aumentada en parches, con parénquima heterogéneo. Vasos hepáticos permeables, flujo portal hepatopetal con

velocidades conservadas y sin signos de hipertensión portal. Elastografía hepática con rigidez promedio de 4.6 kPa, dentro de rangos normales para ausencia de fibrosis significativa.
Interpretación: Hallazgos compatibles con hepatopatía aguda de origen hepatocelular sin evidencia de fibrosis avanzada. La perfusión hepática conservada y la ausencia de hipertensión portal orientan a un proceso inflamatorio reversible, como el observado en falla hepática secundaria a fibrosis quística de inicio atípico.

Fuente: autores, 2025.

Figura 6. Tomografía computarizada (TC) de tórax de alta resolución

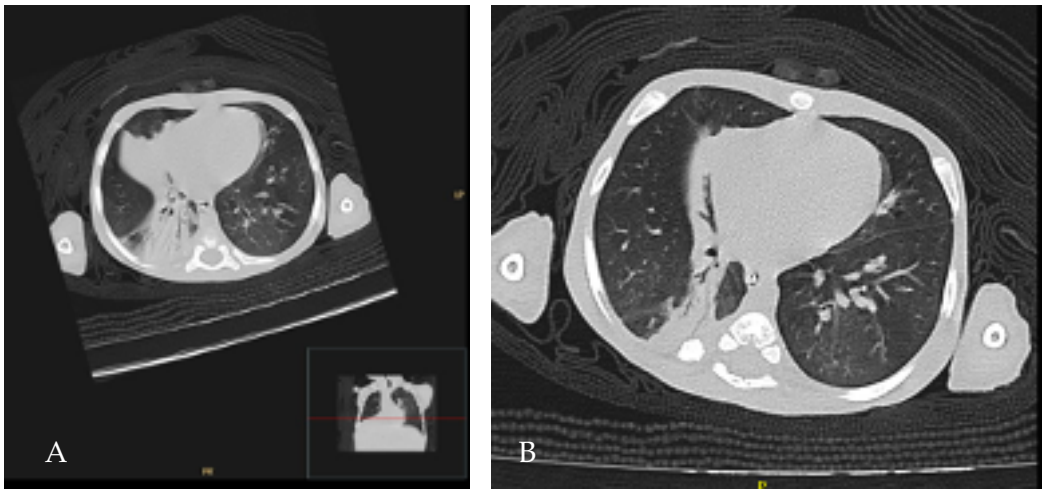


Figura 6A. Corte axial – bases pulmonares

Descripción: Bandas atelectásicas anteriores en lóbulo inferior derecho y consolidación alveolar posterior basal derecha. Parénquima izquierdo sin consolidaciones.
Interpretación: Neumonía basal derecha con atelectasia asociada.

Figura 6B. Corte axial ampliado – segmento posterior basal derecho

Descripción: Infiltrados alveolares con áreas confluentes y engrosamiento peribronquial. No se identifican bronquiectasias ni atrapamiento aéreo.
Interpretación: Patrón neumónico atípico sin daño estructural crónico, compatible con afectación pulmonar inicial en fibrosis quística.

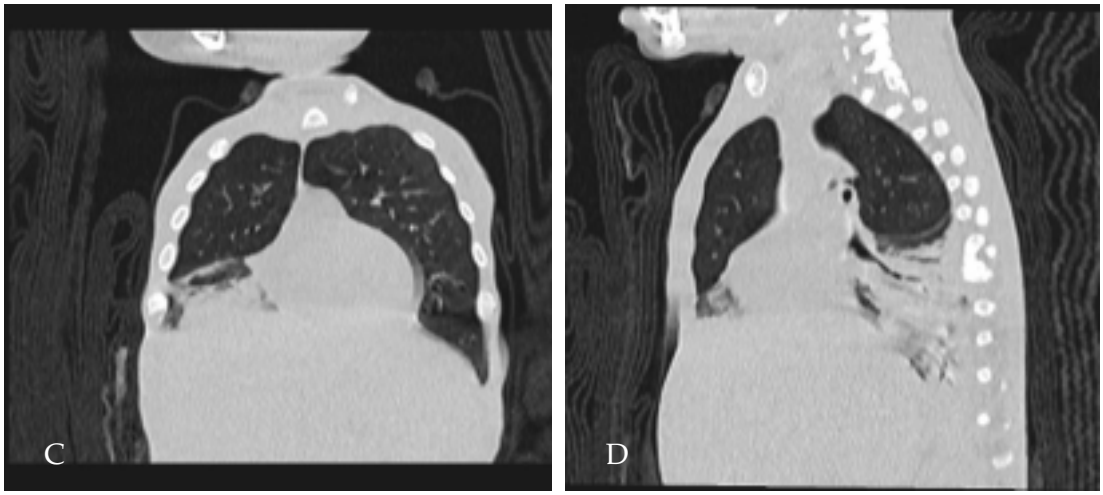


Figura 6C. Corte coronal

Descripción: Consolidación segmentaria posterobasal derecha con atelectasia adyacente. Hemidiafragma derecho sin elevación patológica.
Interpretación: Neumonía lobar inferior derecha de predominio posterior.

Figura 6D. Corte sagital

Descripción: Visualización longitudinal de la consolidación basal derecha con pérdida del volumen local y broncogramas aéreos parciales.
Interpretación: Infección alveolar en evolución, con componente atelectásico.

Fuente: autores, 2025.

3. Discusión

El presente caso representa una forma excepcional de presentación de fibrosis quística (FQ), en la cual la falla hepática aguda constituye el signo inicial antes de la aparición de manifestaciones respiratorias, nutricionales o pancreáticas típicas. La literatura describe que los lactantes con mutaciones severas del CFTR, como la F508del en homocigosis, pueden desarrollar afectación hepatobiliar temprana, debido a una ausencia casi completa de proteína CFTR funcional, lo cual favorece la obstrucción de canalículos biliares, inflamación portal y progresión acelerada hacia daño hepatocelular (11). Este fenotipo hepatobiliar temprano es infrecuente, pero ha sido reportado en pacientes con variantes de clase II, especialmente en los primeros meses de vida (12).

En el caso presentado, la coexistencia de ictericia, distensión abdominal, hipoproteinemia severa, coagulopatía y elevación de transaminasas refleja la fisiopatología de la hepatopatía por FQ, que puede manifestarse como colestasis grave o incluso falla hepática aguda. Algunos estudios sugieren que este fenotipo temprano ocurre en menos del 2–3 % de los lactantes con FQ, lo que explica el desafío diagnóstico inicial (13). La ausencia de insuficiencia pancreá-

tica evidente no excluye la enfermedad, ya que hasta un 10 % de los lactantes con mutaciones severas pueden presentar preservación parcial de la función pancreática durante los primeros meses de vida (14).

El compromiso pulmonar observado en este paciente fue discreto y atípico: infiltrados intersticiales bilaterales y atelectasias segmentarias sin bronquiectasias. Esto coincide con estudios que demuestran que los lactantes con FQ de debut sistémico pueden no mostrar signos respiratorios avanzados, y los hallazgos radiológicos iniciales pueden limitarse a patrones intersticiales inespecíficos (15). La tomografía de alta resolución es una herramienta clave para diferenciar entre inflamación temprana, infección atípica o comienzo de enfermedad pulmonar por FQ, como señalan reportes recientes de cohortes pediátricas (16).

La confirmación diagnóstica en este caso se basó en un test de sudor positivo (68 mmol/L) y la identificación del genotipo F508del/F508del, combinación que constituye el estándar diagnóstico definitivo. Las guías de la CF Foundation y la Sociedad Europea de Fibrosis Quística subrayan que esta doble confirmación es suficiente para establecer el diagnóstico incluso en ausencia de síntomas respiratorios o pancreáticos (17). Este punto es crucial en países sin tamizaje neonatal universal, como Ecuador, donde los diagnósticos suelen realizarse en etapas tardías, lo que repercute negativamente en el pronóstico (18).

En el ámbito latinoamericano, la falta de centros especializados, el acceso limitado a pruebas moleculares y la baja sospecha clínica explican el retraso del diagnóstico y la mayor severidad al inicio de las manifestaciones clínicas (19). En Ecuador, informes epidemiológicos muestran que muchos casos se detectan únicamente tras complicaciones nutricionales severas, infecciones respiratorias complejas o falla orgánica multisistémica (20). Este caso resalta la importancia de incluir la FQ dentro del diagnóstico diferencial en lactantes con falla hepática aguda inexplicada, especialmente cuando existe compromiso multisistémico.

El manejo multidisciplinario aplicado fue coherente con las recomendaciones internacionales para hepatopatía severa en FQ: soporte hemodinámico, corrección de alteraciones de la coagulación, manejo metabólico y antibióticos dirigidos (21). La decisión de evitar ventilación mecánica invasiva fue adecuada, ya que estudios recientes indican que la ventilación positiva puede empeorar la perfusión hepática y aumentar la mortalidad en lactantes con FQ y falla hepática (22).

Un aspecto adicional relevante es el potencial acceso a terapias moduladoras de CFTR. La mutación F508del homocigota es susceptible al triple modulador elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, el cual ha demostrado mejorar significativamente la función pulmonar, el estado nutricional y los marcadores hepáticos en pacientes pediátricos desde los dos años (23). El diagnóstico temprano en este paciente permitirá planificar su acceso a estas terapias, que han transformado el pronóstico de la enfermedad a nivel global.

En conjunto, este caso aporta evidencia valiosa sobre un fenotipo excepcional de FQ con debut hepatobiliar agudo y subraya la importancia del uso oportuno de estudios moleculares y pruebas de sudor en lactantes con falla hepática de origen incierto. Además, pone de relieve la necesidad de mejorar las estrategias de tamizaje y diagnóstico temprano en Ecuador, así como

de fortalecer las redes multidisciplinarias para el seguimiento longitudinal de estos niños (24).

4. Conclusiones

La presentación inicial de falla hepática aguda en un lactante con fibrosis quística confirmada subraya la existencia de fenotipos poco habituales que desafían el paradigma clásico centrado en la afectación respiratoria y pancreática. En este caso, la mutación F508del en homocigosis una variante severa y altamente patogénica generó un compromiso hepatobiliar precoz que precedió a las manifestaciones pulmonares típicas, por lo que su reconocimiento clínico oportuno adquiere una importancia crucial.

La combinación de hepatopatía severa, hipoalbuminemia marcada y coagulopatía, junto con hallazgos respiratorios discretos, muestra que la fibrosis quística puede adoptar formas multisistémicas tempranas cuyo diagnóstico puede retrasarse si se privilegia un enfoque exclusivamente respiratorio. Por ello, la integración temprana del test de sudor y del análisis genético se consolida como una estrategia diagnóstica indispensable en lactantes con falla hepática inexplicada, aun cuando los hallazgos pulmonares sean mínimos o inespecíficos.

En el contexto ecuatoriano, donde el tamizaje neonatal para fibrosis quística aún no es universal, este caso enfatiza la urgencia de fortalecer las estrategias de detección temprana. Las limitaciones en el acceso a pruebas confirmatorias y la baja sospecha clínica contribuyen a diagnósticos tardíos y a complicaciones prevenibles. La identificación temprana de pacientes con genotipo F508del/F508del permite no solo mejorar el abordaje clínico inicial, sino también planificar el acceso futuro a terapias moduladoras del CFTR, que han demostrado cambiar significativamente el pronóstico en esta variante genética.

Finalmente, este reporte refuerza la importancia del abordaje multidisciplinario, que integra neumología, hepatología, genética, gastroenterología y nutrición, para garantizar una atención integral en pacientes con presentaciones atípicas. Asimismo, aporta evidencia valiosa para ampliar la comprensión de los fenotipos no clásicos de fibrosis quística en Latinoamérica, destacando la necesidad de documentar y difundir estas manifestaciones inusuales para mejorar la práctica clínica, la sospecha diagnóstica y el pronóstico de los pacientes pediátricos de la región.

5. Contribución de los autores

MFJB: Conceptualización del estudio, recolección de datos, análisis e interpretación de resultados, redacción del manuscrito y revisión final del artículo.
BFRC: Recolección de datos, análisis de resultados, discusión de los hallazgos y revisión crítica del manuscrito.
CSEC: Recolección y organización de datos, revisión bibliográfica, análisis de resultados y revisión final del artículo.
AICA: Diseño metodológico, análisis de resultados, discusión, revisión crítica del manuscrito y autor de correspondencia.
JPUL: Recolección de datos, revisión bibliográfica, apoyo en la redacción y revisión final del artículo.

6. Aprobación del comité de ética y consentimiento para participar en el estudio

El presente reporte de caso fue elaborado respetando los principios éticos relacionados con el manejo y la publicación de información clínica. El representante legal del paciente otorgó su consentimiento informado para utilizar la información clínica, los resultados de los estudios diagnósticos y las imágenes incluidas en este trabajo con fines académicos y científicos.

Durante la elaboración del manuscrito se procuró proteger en todo momento la privacidad y confidencialidad del paciente. Para ello, se eliminaron los datos que pudieran permitir su identificación y se anonimizaron las imágenes utilizadas.

Toda la información presentada fue empleada exclusivamente con fines científicos y académicos, respetando los principios de beneficencia, no maleficencia, autonomía y confidencialidad.

7. Referencias

1. O'Sullivan BP, Freedman SD. Cystic fibrosis. Lancet. 2009;373(9678):1891–1904. doi: https://doi.org/10.1016/S0140-6736(09)60327-5
2. Elborn JS. Cystic fibrosis. Lancet. 2016;388(10059):2519–2531. doi: https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)00576-6
3. Sosnay PR, White TB, Farrell PM, Ren CL, Derichs N, Howenstine MS, et al. Diagnosis of cystic fibrosis in nonscreened populations. J Pediatr. 2017;181S:S52–S57.e2. doi: https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.09.068
4. Silva Filho LVRF, Castaños C, Ruíz HH. Cystic fibrosis in Latin America—Improving the awareness. J Cyst Fibros. 2016;15(6):791–793. doi: https://doi.org/10.1016/j.jcf.2016.05.007
5. González-Andrade F. Standardized clinical criteria and sweat test combined as a tool to diagnose cystic fibrosis. Heliyon. 2018;4(12):e01050. doi: https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2018.e01050
6. Debray D, Kelly D, Houwen R, Strandvik B, Colombo C. Best practice guidance for the diagnosis and management of cystic fibrosis-associated liver disease. J Cyst Fibros. 2011;10 Suppl 2:S29–S36. doi: https://doi.org/10.1016/S1569-1993(11)60006-4
7. Fiorotto R, Strazzabosco M. Pathophysiology of cystic fibrosis liver disease: a channelopathy leading to alterations in innate immunity and in microbiota. Cell Mol Gastroenterol Hepatol. 2019;8(2):197–207. doi: https://doi.org/10.1016/j.jcmgh.2019.04.013
8. Lykavieris P, Bernard O, Hadchouel M. Neonatal cholestasis as the presenting feature in cystic fibrosis. Arch Dis Child. 1996;75(1):67–70. doi: https://doi.org/10.1136/adc.75.1.67
9. Colombo C, Battezzati PM, Crosignani A, Morabito A, Costantini D, Padoan R, et al. Liver disease in cystic fibrosis: a prospective study on incidence, risk factors, and outcome. Hepatology. 2002;36(6):1374–1382. doi: https://doi.org/10.1053/jhep.2002.37136
10. Sakiani S, Kleiner DE, Heller T, Koh C. Hepatic manifestations of cystic fibrosis. Clin Liver Dis. 2019;23(2):263–277. doi: https://doi.org/10.1016/j.cld.2018.12.008

11. Valamparampil JJ, Gupte GL. Cystic fibrosis associated liver disease in children. World J Hepatol. 2021;13(11):1727–1742. doi: https://doi.org/10.4254/wjh.v13.i11.1727
12. Wasuwanich P, Karnsakul W. Cystic fibrosis-associated liver disease in children. Minerva Pediatr. 2020;72(5):440–447. doi: https://doi.org/10.23736/S0026-4946.20.05895-8
13. Kamal N, Surana P, Koh C. Liver disease in patients with cystic fibrosis. Curr Opin Gastroenterol. 2018;34(3):146–151. doi: https://doi.org/10.1097/MOG.0000000000000432
14. Bronstein MN, Sokol RJ, Abman SH, Chatfield BA, Hammond KB, Hambidge KM, et al. Pancreatic insufficiency, growth, and nutrition in infants identified by newborn screening as having cystic fibrosis. J Pediatr. 1992;120(4 Pt 1):533–540. doi: https://doi.org/10.1016/S0022-3476(05)82478-3
15. Ranganathan SC, Hall GL, Sly PD, Stick SM, Douglas TA; Australian Respiratory Early Surveillance Team for Cystic Fibrosis. Early lung disease in infants and preschool children with cystic fibrosis: what have we learned and what should we do about it? Am J Respir Crit Care Med. 2017;195(12):1567–1575. doi: https://doi.org/10.1164/rccm.201606-1107CI
16. Farrell PM, White TB, Ren CL, Hempstead SE, Accurso F, Derichs N, et al. Diagnosis of cystic fibrosis: consensus guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation. J Pediatr. 2017;181S:S4–S15.e1. doi: https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.09.064
17. Farrell PM, White TB, Howenstine MS, Munck A, Parad RB, Rosenfeld M, et al. Diagnosis of cystic fibrosis in screened populations. J Pediatr. 2017;181S:S33–S44.e2. doi: https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.09.065
18. Sellers ZM, Assis DN, Paranjape SM, Sathe M, Bodewes FAJA, Bowen M, et al. Cystic fibrosis screening, evaluation, and management of hepatobiliary disease consensus recommendations. Hepatology. 2024;79(5):1220–1238. doi: https://doi.org/10.1097/HEP.0000000000000646
19. Bodewes FAJA, Freeman AJ, Weymann A, Debray D, Scheers I, Verkade HJ, Narkewicz MR. Towards a standardized classification of the hepatobiliary manifestations in cystic fibrosis (CFHBI): a joint ESPGHAN/NASPGHAN position paper. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2024;78(1):153–165. doi: https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000003944
20. Staufer K. Current treatment options for cystic fibrosis-related liver disease. Int J Mol Sci. 2020;21(22):8586. doi: https://doi.org/10.3390/ijms21228586
21. Goralski JL, Hoppe JE, Mall MA, McColley SA, McKone E, Ramsey BW, et al. Phase 3 open-label clinical trial of elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor in children aged 2–5 years with cystic fibrosis and at least one F508del allele. Am J Respir Crit Care Med. 2023;208(1):59–67. doi: https://doi.org/10.1164/rccm.202301-0084OC
22. Protich HE, Molleston JP, Bozic M, Pettit RS. Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor use in pediatric cystic fibrosis patients with advanced liver disease. J Cyst

Fibros. 2024;23(6):1122–1128. doi: https://doi.org/10.1016/j.jcf.2024.03.011

23. Diemer S, Elidottir H, Eklund EA, Påhlman LI, Hansen C. The effect of elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor on liver stiffness in children with cystic fibrosis. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2025;81(1):74–81. doi: https://doi.org/10.1002/jpn3.70050
24. Ye W, Magee JC, Huang S, Leung DH, Bozic M, Stoll J, et al. Impact of elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor on biomarkers of cystic fibrosis hepatobiliary involvement in the PUSH study. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2026;82(2): 350–357. doi: https://doi.org/10.1002/jpn3.70290

Copyright (c) 2027. Jennifer Paola Uzhca Landi, Ana Isabel Chávez Arévalo, Carolina Stephany Escalante Castro, María Fernanda Jaime Barrezueta, Bertha Fabiola Riera Chérrez, Martha Isabel Zambrano Navarrete.

Este es un artículo de acceso abierto, bajo licencia Creative Commons (CC BY 4.0) de Atribución 4.0 Internacional