

Mucoviscidoza

Fibroza chistica



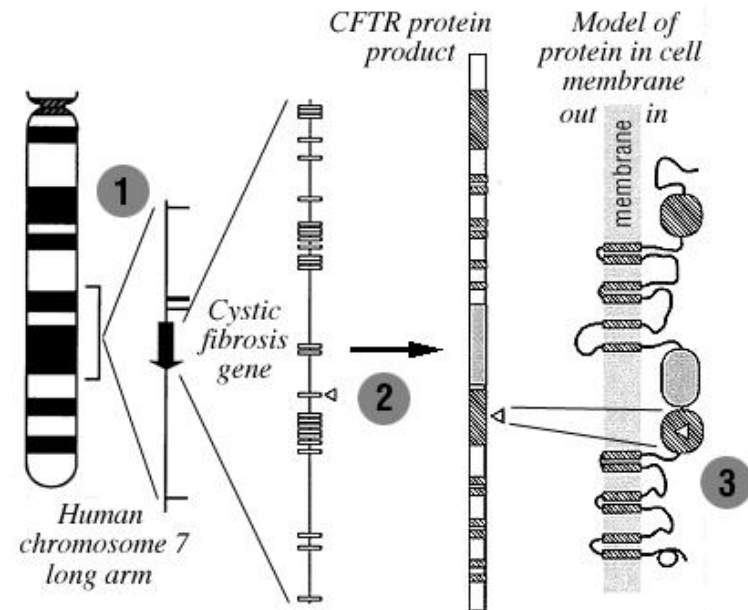
Definitie

- Exocrinopatie de cauza genetica, cu transmitere AR.
- Cauza cea mai frecventa de insuficienta respiratorie cronica la copil.
- Afecteaza rasa alba predominant.



Etiopatogenie

- Gena care determina boala e localizata pe bratul lung al cr. 7, portiunea q31.
- Rol:
 - codifica sinteza unei proteine cu 1840 aminoacizi, cu rol in transportul ionilor la nivelul membranei celulare (CFTR).
- Se cunosc: peste 1900 mutatii
- Cea mai frecventa:
 - Delta F508

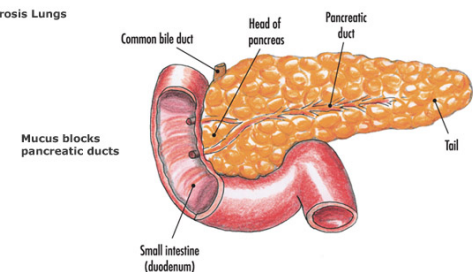
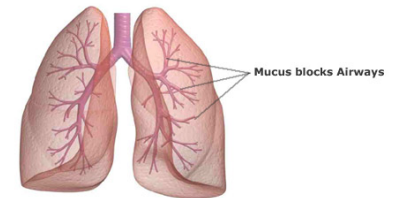


Etiopatogenie

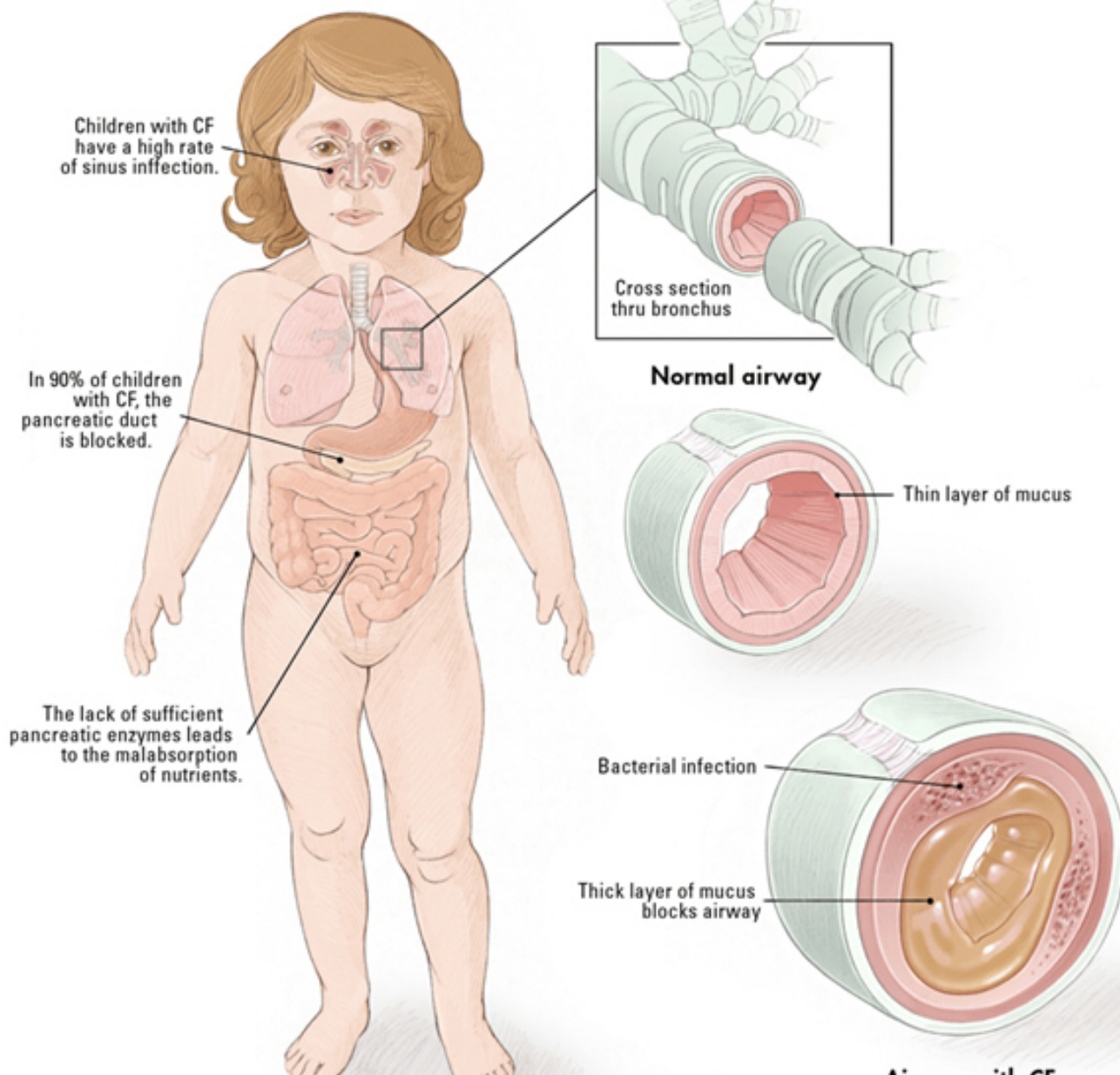
- Afectează glandele exocrine:
 - Glandele mucoase produc o secreție vascoasă (saracă în apă + electroliti), bogată în substanțe organice
 - Glandele seroase sunt normal structurate, dar au o secreție crescută în clor.
 - Determină obstrucție: bronșică, sinusuri, ducte pancreatice, cai biliare, intestin, ducte organe reproducere



Cystic Fibrosis Lungs



Cystic fibrosis and your child's body



Clinic

- Debut in copilărie, ca nn sau sugar 6-8 luni:
 - Boala pulm cr obstructiva + sindr de malabsorbție
 - variabil:
 - ileus meconial,
 - icter colestatic,
 - edeme
 - copil mic:
 - simpt. respiratorii,
 - hepato-biliare,
 - intestinale
 - Adolescent/adult - azoospermie

Clinic

- Manifestari respiratorii
 - Din primele luni de viata – obstructie bronhii mici
 - Secretii vascoase la nivel bronhii
 - Rinita, polipoza nazala
 - Tuse uscata, productiva cu mucus sau poroi
 - Cifoza dorsala, torace in carena
 - Diametrul toracic AP marit, hipersonor,
 - Wheezing, expir prelungit, tahipnee, tiraj
 - Raluri crepitante sau subcrepitante
 - Bronhopatie obstructiva, cronica – Insuf. resp cr.
 - Degete hipocratrice, cianoza



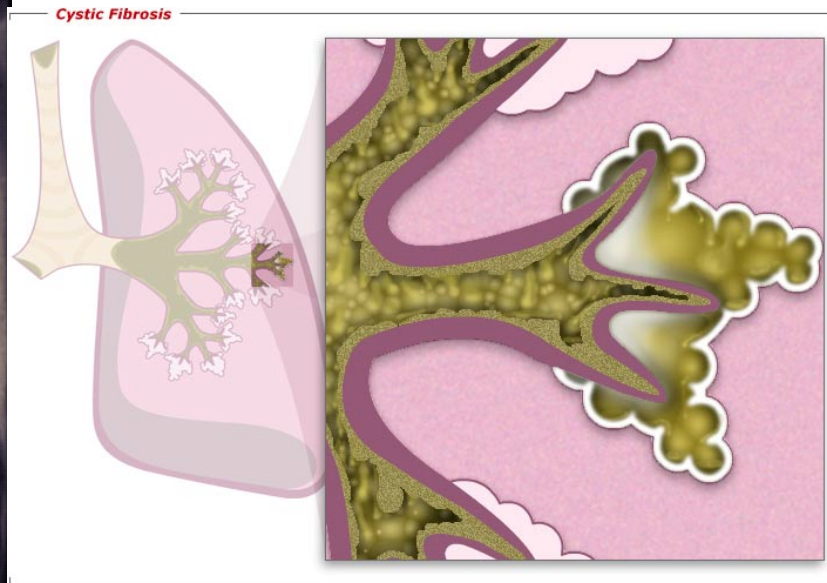
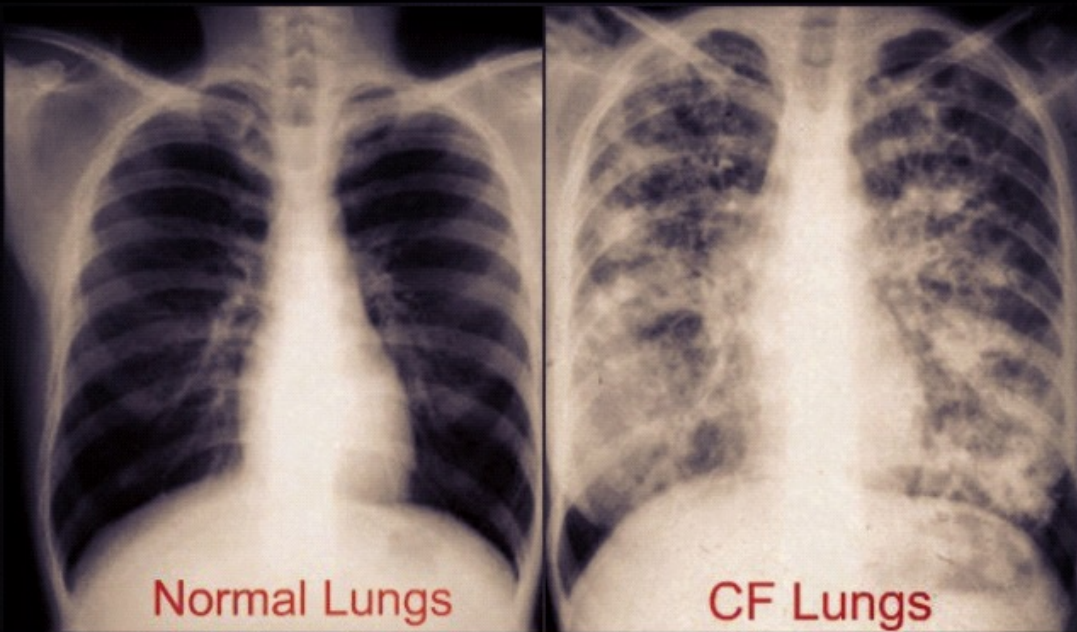
- Rx cardiopulmonar:
 - Atelectazii segmentare, in “banda”
 - Emfizem si opacitati perihilare
 - Focare alveolare nesistematizate
 - Bronsiectazii in “buchet”
- Rx SAF
- Rx abdominal

Rx cardiopulmonar

- Infiltrat reticulo-nodular
- Bronsiectazii
- Hiperaerație



- Bronsiectazii



Clinic

- Manifestari digestive
 - Sindrom de malabsorbtie 90%
 - BDCr: cu steatoree, scaune fetide, voluminoase
 - Hipotrofie pondreală
 - Tulburari de crestere, avitaminoze
 - Dureri abdominale
 - Distensie abdominală, flatulenta, gastrita, duodenita, reflux g-e
 - Ileus meconial
 - Invaginatie, volvulus
 - Hepato-splenomegalie
 - Icter
 - Prolaps rectal, sangerari rectale, melena

Clinic

- Manifestari hepatice si biliare specifice
- La nn:
 - icter prelungit cu BD sau
- La copil
 - Ciroza biliara: edeme, ascita, HTPortala, insuf hepato-celulara, HDS
 - Fibroza hepatica focala
 - Litiaza biliara
 - Colecist atrofic, etc

Clinic

- Manifestari genitale
 - Sex masculin, adolescent/adult:
 - Criptorhidie
 - Azoospermie
 - Leziuni ale veziculelor seminale
 - Leziuni ale prostatei

Paraclinic

- Testul sudorii - Stimulare cu pilocarpina
 - Concentratii ale Clorului in sudoare
 - peste 60 mEq/l la copil si peste 80 mEq/l la adult = test +
 - Intre 40-60 mEq/l = la limita, se repeta
 - Intre 30-60 la sugari pana la 3 luni = la limita, se repeta
- Depistare prenatala posibila
- La nastere: screening pt determinare Tripsinogen imunoreactiv
- Determinare genetica - genotipare

Paraclinic

- Rx:
 - Cardio-pulmonar
 - SAF
 - Abdomen
- CT torace, nu de rutina
- Teste functionale respiratorii - alterate
- Lavaj bronsic
 - Microbiologie sputa: HI, Staf., Pseudomonas, Coli, Klebsiella
- ECHO abdominal

Dg +

- Test genetic + sau Testul sudorii +
- Plus 1 din urmatoarele:
 - Afectare pulmonara cr obstructiva tipica
 - Insuf pancreasului exocrin documentata
 - Istoric familial pozitiv

Dg prenatal

- Testare parinti din saliva pt status de purtator, daca echografic la fat exista suspiciuni
- Daca parintii sunt +, se practica amniocenteza pt testare genetica
- Daca 1 parinte sau ambii parintii sunt -, dar au avut un copil cu mucoviscidoza, se efectueaza amniocenteza si testare genetica ADN

Dg neonatal

- Determinare tripsinogen imunoreactiv IRT
- Screening in SUA!
- Daca e + se face testarea ADN.

Dg diferencial

- Aspergiloza
- Bronsiolita, astmul bronsic, bronsiectazia
- Bronho-Pneumopatiile cronice obstructive - BPOC
- Sinuzita
- Displazie pulmonara
- Boala celiaca
- Nanism
- Distrofie

Tratament

- Obiective
 - Asigurarea permeabilitatii arborelui bronsic
 - Prevenirea si tratamentul suprainfectiilor
 - Administrare terapie nutritionala:
 - enzime, vitamine, minerale
 - Managementul complicatiilor

Tratament

- Asigurarea permeabilitatii arborelui bronsic
- Nebulizari
 - 2-3x/zi, 10-20 min, SF = NaCl hipertona
- Bronhodilatatoare inhalatorii
 - Salbutamol, Terbutalin, Teofilina, etc
- Fizioterapie
 - 2-3 x/zi, 20-30 min
 - tapotaj, tuse provocata, drenaj postural, ex respiratie
- Exerciitiul fizic
 - dezvoltata musculatura
- Mucolitice
 - ACC, Alfa Dornaza - PULMOZYME
- Lavaj bronsic
 - rar folosit
- Terapie genica

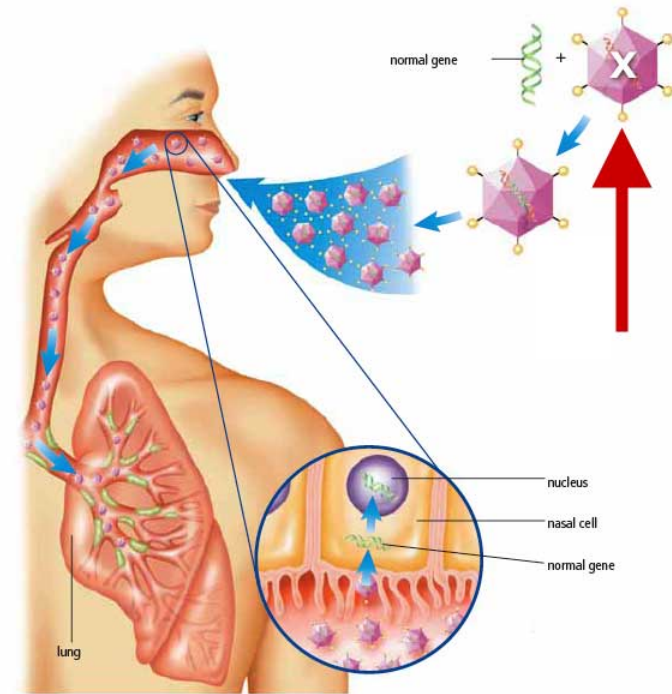
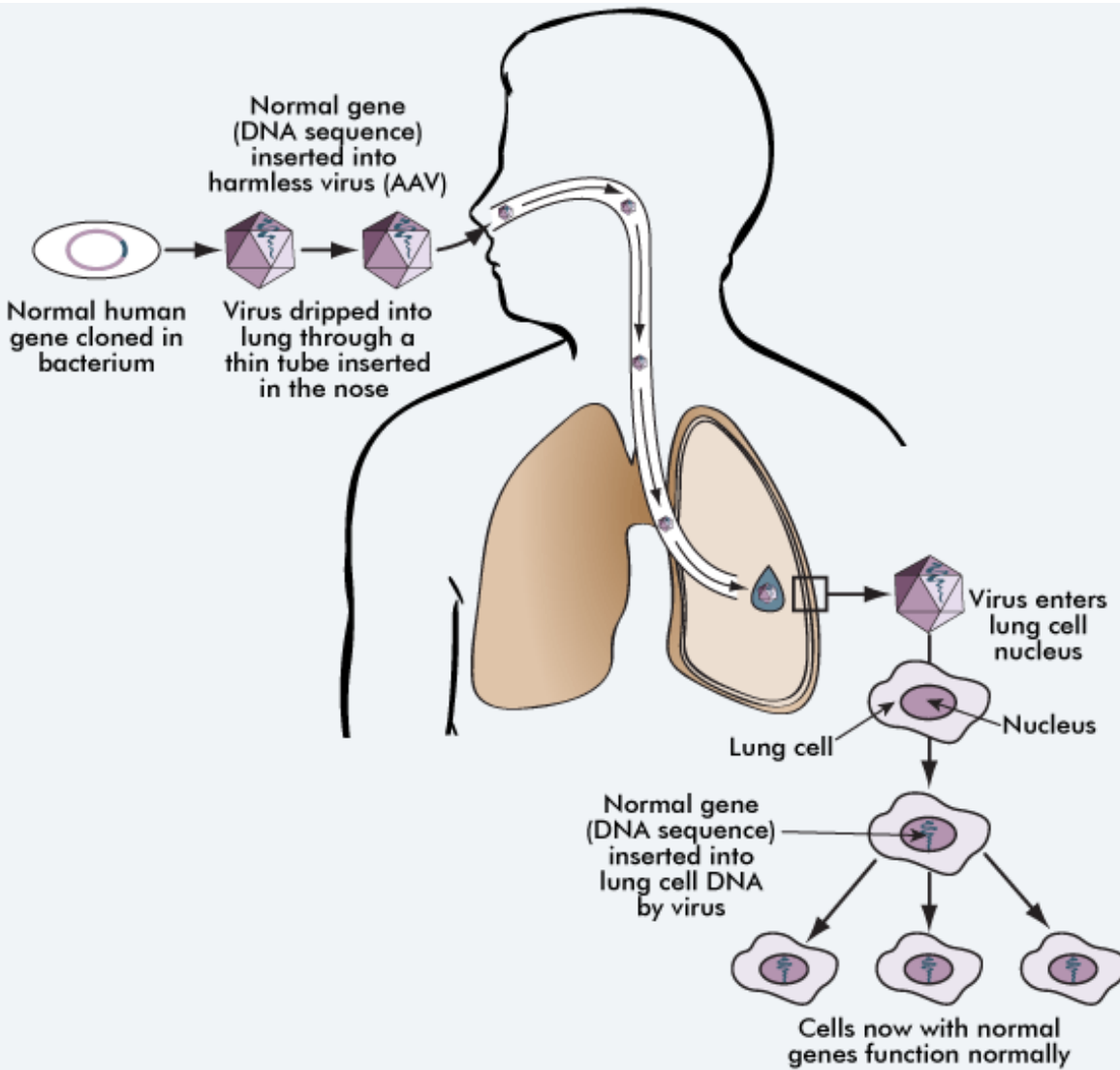


Mucolitice

- PULMOZYME = Dornase alfa = sol purificata de deoxyribonucleaza recombinanta umana, enzima ce selectiv cliveaza DNA
- Hidrolizeaza DNA din sputa/mucusul pacientilor cu fibroza chistica si reduce vascozitatea



Terapie genica -mecanism



Tratament

- Prevenirea si tratarea suprainfectiilor
 - In acutizari, 10-14 zile, iv
 - ATB 3 sapt-3 luni, si in nebulizari
 - Tobramicina in aerosoli (aprobata de FDA in 2013)
- al manifestarilor extrapulmonare
 - Insuf pancreatica:
 - Extracte pancreatice: Mezymb, Triferment, Creon
 - Malabsorbția, refluxul g-e
 - Regim alim hipercaloric, hiperproteic, hiperglucidic
 - Reducere lipide din dieta
 - Se rec. acizi grasi cu lant mediu
 - Se suplim NaCl,
 - Vitamine A, D, E, K - Bifosfonati pt osteoporoza aprobati in 2013
 - Oligoelemente + minerale
- Corticoterapie – de durata, discutabila

Tratament

- Chirurgical
 - Pneumotorax
 - Polipi nazali
 - Sinuzita cr persistenta
 - Ileus, volvulus, prolaps rectal
- Transplant pulmonar

Tratament

- Profilaxie
 - Primara
 - Sfat genetic
 - Dg prenatal
 - Secundara
 - Evitare suprainfectii bacteriene
 - Evitare contacte infectante
 - Vaccinare: BCG, DTP, ROR, antigripal, anti HI, anti Pn

Complicatii

- Respiratorii
 - Atelectazii, abcese, bronsiectazii, pn torax, pn mediastn, hemoptizii, suprainfectii bact
 - Sinuzita cr, polipoza nazala, surditate
- Cord pulm ac/cr
- Digestive:
 - Pancreatita ac, litiaza pancreatica
 - Malnutritie severa, casexie
 - Ileus, peritonita, volvulus
 - Ciroza biliara, litiaza biliara
 - Ulcer peptic
- Sterilitate masculina
- Ale medicatiei, post corticoterapie prelungita

Evolutie. Prognostic.

- Boala cronica, cu acutizari
- Media duratei de viata: 20 - 50 ani si peste
- Terapie genica initiata in prezent, dar de viitor!