

Curs

Pneumonii acute. TBC. Fibroza
chistică

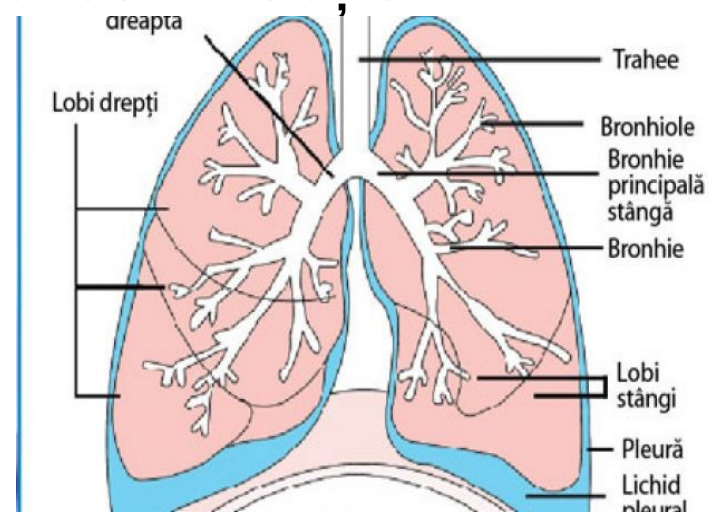
UMF CRAIOVA

Definitie.Clasificare

- Pneumoniile sunt procese inflamatorii ale alveolelor și/sau interstițiului pulmonar declanșate de factori infecțioși.
- Are loc afectarea interstițiului pulmonar cu acumularea celulelor inflamatorii cu edem secundar (pneumonii interstițiale) și inflamația alveolelor pulmonare și a căilor respiratorii mici- bronhii mici și bronșiole (pneumonii bacteriene).

❑ Clasificarea în funcție de localizarea infecției

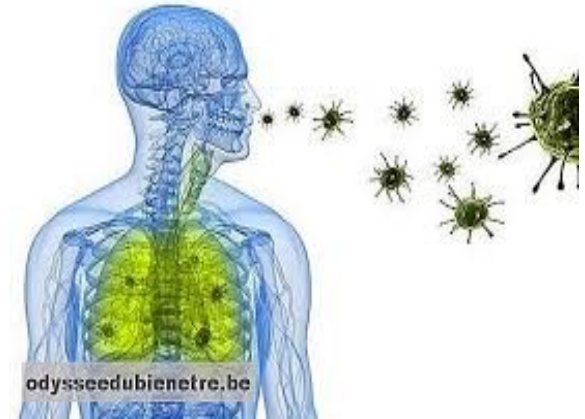
- - interstițială
- - alveolară: -lobară
-segmentară
-lobulară



Factorii determinanți ai pneumoniilor:

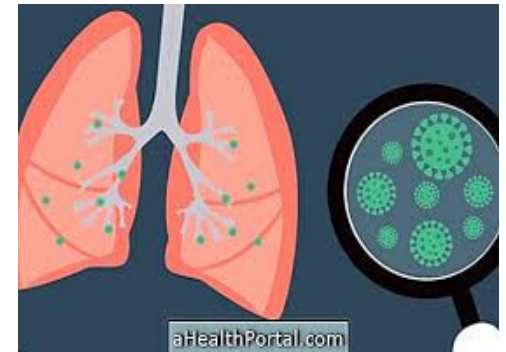
☐ virusuri:

- - virusul sincițial respirator (VRS)
- - virusuri gripale și paragripale
- - adenovirusuri
- - rinovirusuri
- - citomegalovirus



☐ bacterii:

- - Streptococcus pneumoniae
- - Mycoplasma pneumoniae
- - Chlamydia pneumoniae
- - Stafilococul auriu
- - Stafilococul epidermidis
- - E. Coli
- - Klebsiella pneumoniae
- - Pseudomonas Aeruginosa



☐ fungi și protozoare: - Aspergillus, Pneumocystis jiroveci

❑ Factori favorizanți, predispozanți:

- vârstă mică,
- status nutrițional precar,
- afecțiuni preexistente,
- imunodepresii,
- boli cronice,
- nivel socioeconomic redus.



❑ Calea de transmitere a agenților infecțioși este respiratorie (din căile respiratorii superioare spre cele inferioare) sau hematogenă, de la un focar infecțios din vecinătate sau de la distanță: otită, artrită septică, piodermită.

Pneumoniile interstițiale

- Sunt produse de virusuri și se poate asocia și o afectare alveolară reversibilă (cu necroză celulară alveolară și exudat).
- Incubația durează 1-3 săptămâni.
- **Examenul clinic:** este sărac și contrastează cu sindromul funcțional respirator:
 - tuse,
 - tahipnee,
 - cianoză,
 - tiraj,
 - bătaii ale aripioarelor nazale,
 - febră.
- Este mai frecventă la copilul mic (când este implicat VRS).
- La copilul mai mare este prezentă febra, tusea și durerea toracică.

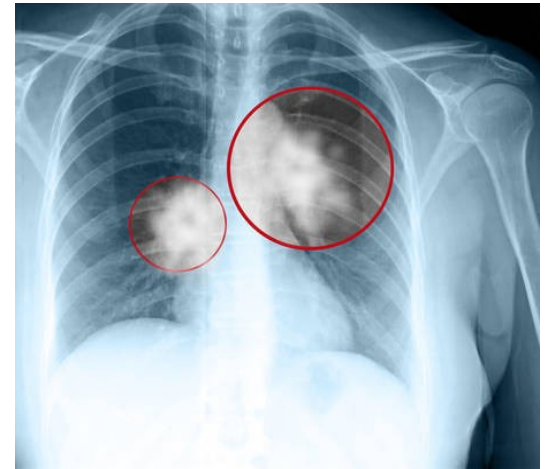


Paraclinic

- hemoleucograma este normală (sau leucocitoză cu limfocitoză)
- PCR normală sau ușor crescută
- gazele sanguine și ionograma sunt modificate în formele grave
- determinările virusologice nu se fac de rutină, au importanță epidemiologică (exudat faringian și nazal pentru izolare VSR)
- la identificarea anticorpilor specifici- se constată titru în creștere

❑ *Radiografia pulmonară:*

- accentuarea desenului bronhovascular și infiltrate difuze
- evidențierea tulburărilor de ventilație



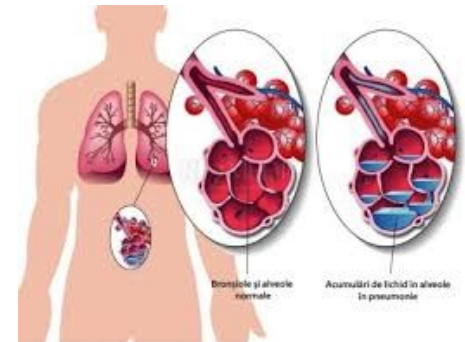
Tratament

- repaus la pat, hidratare corespunzătoare
- simptomatic: antitermice, oxigen la nevoie, mucoliticele nu se indică.
- antiviral: nu se administrează de rutină, se poate folosi Ribavirină pentru VSR și Oseltamivir pentru virusul gripal
- antibioticele se dau numai la cazurile selectate: sugarul mic (sub 3 luni) cu febră și distrofie, plurispitalizat și la imunodeprimați. Acestea au rolul de a combate suprainfecția bacteriană.



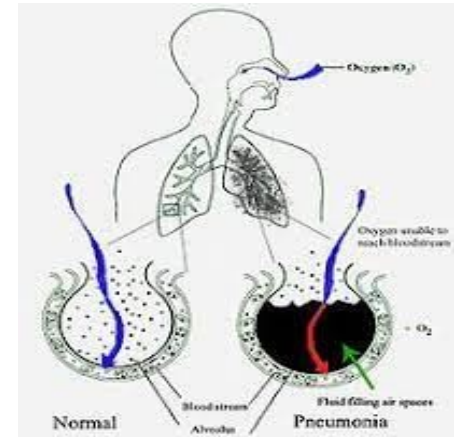
Pneumonii atipice

- Sunt denumite pneumonii atipice infecțiile tractului respirator inferior determinate de *Mycoplasma pneumoniae* și *Chlamydia pneumoniae*.
- Aceste pneumonii diferă de pneumoniile interstițiale pentru că:
 - - au manifestări extrapulmonare (cefalee, adinamie, otită, miocardită)
 - - debutul este subacut
 - - semnele fizice pulmonare sunt discrete
 - - infiltrate pulmonare difuze
 - - răspund la tratament cu macrolide sau chinolone



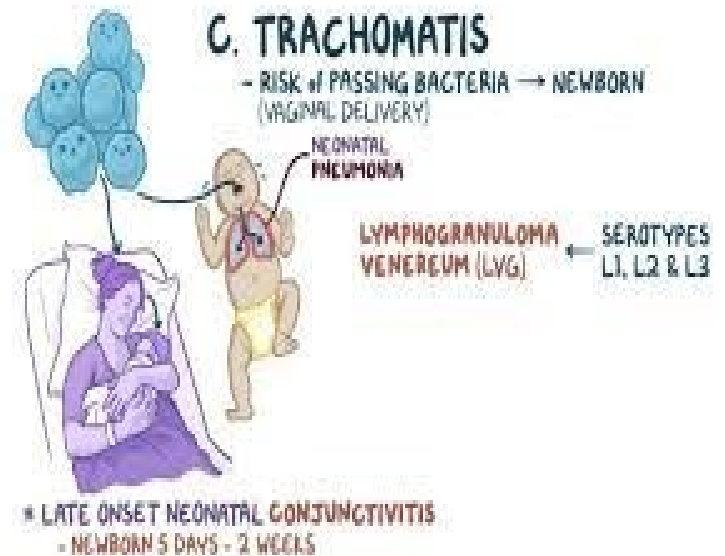
Pneumonii atipice

- Pneumonia cu *Mycoplasma pneumoniae* este mai frecventă la copilul peste 5 ani, incubatia durează 1-3 săptămâni cu febră, disfagie, apoi apare tusea seacă, chinuitoare, care devine productivă.
- La *examenul clinic* este prezent rush cutanat și raluri bronșice.
- *Tratament:* macrolide:
 - - Claritromicină 15mg/kgc/zi în 2 prize sau
 - - Azitromicină 10mg/kgc priză unică în prima zi apoi 5mg/kgc/zi 2-5 zile



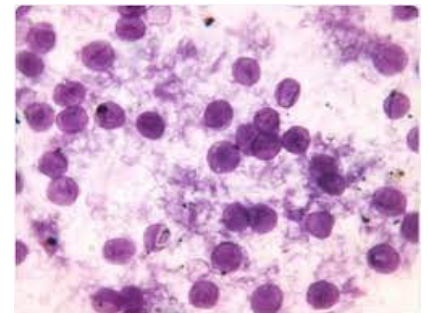
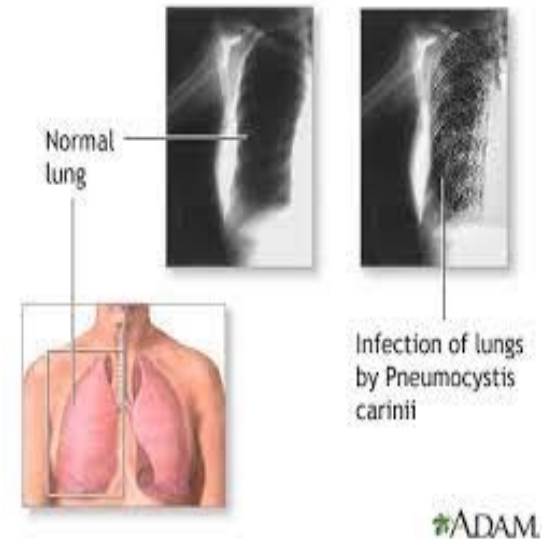
Pneumoni atipice

- Pneumonia cu *Chlamydia trachomatis* apare la sugarul sub 6 luni, expus în timpul travaliului, asociat cu conjunctivită purulentă. Sugarul prezintă tuse frecventă și tahipnee, necesitând tratament cu macrolid 3 săptămâni.



Pneumonia cu Pneumocystis jiroveci

- Este determinată de protozoar (Pneumocystis jiroveci sau carinii) și apare doar la organismele imunodeprimăte prin imunodeficiențe congenitale sau malignități, la sugarii polispitalizați, foști prematuri.
- Tabloul clinic este reprezentat de sindrom funcțional respirator accentuat cu polipnee marcată (80-100 respirații pe minut), secreții aerate la nivelul orificiului bucal, tahicardie, fără raluri bronșice, oxigenodependent.



Pneumonia cu *Pneumocystis jiroveci*

- Radiografia pulmonară: este caracteristic aspectul de "geam mat".
- Diagnosticul de certitudine: evidențierea protozoarului în aspiratul traheobronșic.
- Tratament:
 - oxigenoterapie, simptomatic, susținerea funcțiilor vitale
 - etiologic: se efectuează cu Trimetoprim/Sulfametoxazonă 30mg/kgc/zi (calculat la TMP) iv inițial, apoi per os timp de 3 săptămâni. În intoleranță la TMP/SMX se administrează Pentamidină(Lomidine).

Pneumoniile bacteriene

- Incidența medie pe plan mondial este de 0,28 episoade pe copil/an.
- Sunt mai frecvente după vârsta de 2 ani. *Streptococcus pneumoniae* este principalul agent etiologic al pneumoniilor la copilul peste 5 ani. Are 90 de serotipuri.
- După introducerea vaccinării antipneumococice a scăzut portajul și rata pneumoniilor pneumococice cu serotipurile vaccinale.



Pneumonia pneumococică sau pneumonia francă lobară (tipică)

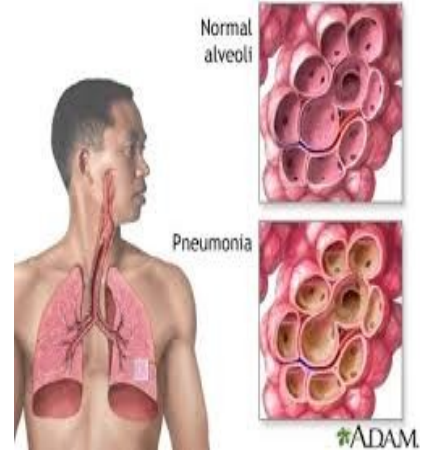
- **Debutul** este brusc cu febră, frisoane, junghi toracic precedat de herpes labial și congestia obrazilor.
- **În perioada de stare:** tusea seacă, vibrațiile vocale sunt accentuate, matitate corespunzătoare lobului afectat, raluri crepitante la auscultație.
- În afectarea unui lob central, ex clin poate fi normal.
- În afectarea unui lob inferior, durerea poate fi localizată abdominal, în flanc sau hipocondru, mai ales la vârstă mică.
- Este necesar diagn diferențial cu apendicita acută, mai ales când se asociază cu febră, frison și vărsături (debut pseudoabdominal).
- În afectarea unui lob superior, poate apare durerea în regiunea cervicală, febră, redoare de ceafă (debut pseudomeningean)

- **Fazele pneumoniei (anatomopatologic):**
- -faza I: congestie vasculară și edem alveolar
- -faza II: hepatizație roșie
- -faza III: hepatizație cenușie
- -faza IV: de rezoluție.
- **Examenenele de laborator:** bolnavul prezintă leucocitoză cu neutrofilie, PCR, VSH și fibrinogen cu valori mari. Identificarea etiologică se face prin culturi (spută sau aspirat traheobronșic).
- **Tratamentul:**
- internarea este obligatorie.
- *Tratamentul etiologic:* Penicilină injectabil iv sau cefalosporine, Vancomicină sau Lynezolid pentru când există penicilinorezistență.
- *simptomatic:* vizează febra, durerea, meteorismul abdominal, convulsiile.



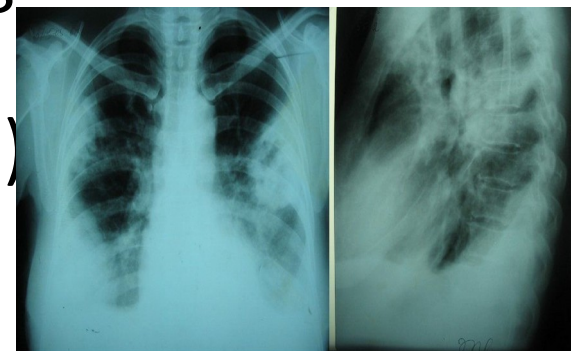
Pneumonia stafilococică (stafilococia pleuro-pulmonară)

- Agentul etiologic este Stafilococul aureu.
- Factorii favorizanți sunt vârsta mică (chiar nou-născut), imunodeprimați.
- În antecedentele recente ale pacienților identificăm o infecție acută de căi respiratorii superioare sau o infecție cutanată (piodermită, pemfigus, abcese ale pielii).
- Debutul brusc este marcat de *febră, paloare, agitație sau somnolență (sindrom toxiinfecțios). Semnele digestive precum anorexie, vărsături, diaree, întregesc tabloul clinic.*



Pneumonia stafilococică

- În **perioada de stare**: *sindromul funcțional respirator este accentuat, cu tuse frecventă, geamăt, tiraj, febră de tip septic.*
- Sunt descrise 4 aspecte clinico-radiologice care evoluează în asocieri variate:
 - **stadiul interstițial** (cu semnele descrise)
 - **abcedant** (poate evolua ca bronhopneumonie sau abces pulmonar),
 - **bulos** (forma chisticoemfizematoasă cu pneumatocele care se pot remite spontan) și
 - **stadiul pleuretic** (manifestată ca pleurezie sau piopneumotorax).



Pneumonia stafilococică (6)

Pneumonia stafilococică



- **Examenе laborator:**
 - - hiperleucocitoză (15-20.000/mmc)
 - - anemie, VSH cu valori crescute
 - - hemoculturile sunt pozitive în unele cazuri, se fac însămânțări din lichidul de puncție pentru precizarea diagnosticului bacteriologic.
- **Diagnosticul diferențial** se face cu alte pneumonii abcedante, chiste aeriene, caverna TBC, micoze pulmonare, chist hidatic pulmonar.
- **Evoluția** spre vindecare este lentă, în câteva săptămâni.

Pneumonia lobulară (bronhopneumonia)

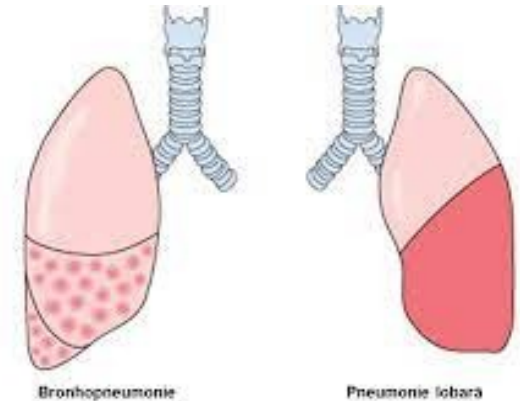
- Este caracteristică sugarului și copilului mic și este principala cauză de morbiditate și mortalitate la copilul sub 1 an.
- **Etiologie:** pneumococ (infecția bacteriană este favorizată de virusuri), stafilococul aureu, Klebsiella, Haemophilus influenzae și Pseudomonas.
- **Factorii favorizanți:** vârsta sub 2 ani și terenul pe care se greșează germenele patogen (prematur, distrofic, neutropenie, rahitism, anemie, boli anergizante ca rujeola, tusea convulsivă și gripa, fibroza chistică și anomalii ale cavității bucale).

Bronhopneumonia

- ***Examenul clinic:***
- **debutul este**
 - - brusc cu febră mare, convulsii sau meningism, cu vărsături și refuzul alimentației
 - - lent, insidios, cu subfebrilități, anorexie, oboseală, cianoză, tahipnee, tuse.
- **perioada de stare:**
 - - sindromul de insuficiență respiratorie cu tahipnee, tuse moniliformă, cianoză perioronazală, geamăt, raluri crepitante fine, în ploaie
 - - sindromul cardio-vascular: tahicardie, hepatomegalie, cianoză, insuficiență cardiacă
 - - sindromul toxiinfecțios: febră, stare toxică, paloare, somnolență, obnubilare sau agitație, meteorism, convulsii.

Bronhopneumonia

- **Examenul radiologic:**
 - -forma diseminată micro/macronodulară
 - -formă pseudolobară sau segmentară
 - -opacități confluențe paravertebrale.
- **Examen de laborator:**
 - - leucocitoză cu neutrofilie
 - - reactanți de fază acută crescuți
 - - bacteriemie în 30% din cazurile date de pneumococ.
- **Complicații:**
 - 1. locale: pleurezie meta sau parapneumonică, pneumotorax, piopneumotorax și supurații pulmonare
 - 2. de vecinătate: mediastinită, pericardită, miocardită, endocardită, insuficiență cardiacă
 - 3. generale: sindrom de deshidratare acut, otomastoidită, convulsii febrile, diaree parenterală, septicemie.



Reprezentarea schematică a bronhopneumoniei și pneumoniei lobare

- **Criterii de spitalizare în pneumonii:**
- - Vârsta mică (nou-născut și sugarul sub 4 luni)
- - Refuzul alimentației, deshidratarea
- - SaO₂ sub 92% (măsurată prin pulsoximetrie)
- - Semne de insuficiență respiratorie acută (tahipnee)
- - Geamăt
- - Familie necooperantă
- - Lipsă de răspuns la tratament la domiciliu
- - Situație socio-economică precară a familiei
- - Distanță mare între domiciliul copilului și spital.

Tratament

- ❑ **Igieno-dietetic:** cameră aerisită, temperatură optimă, regimul alimentar în funcție de vârstă și toleranța digestivă, hidratare adecvată
- Oxigenoterapie pe mască, izoletă, când saturația este sub 92%
- Ventilație asistată în serviciul ATI la nevoie



Tratament

- ❑ **Etiologic: antibioterapie** după stabilirea diagn etiologic cel mai probabil, alegându-se antibioticul în funcție de sensibilitatea cunoscută pentru acel agent etiologic. Se administrează:
 - Ampicilină (100-200mg/kgc/zi în 4 prize) sau Penicilină (100.000-200.000UI/kgc/zi în 4 prize) injectabil iv la sugarul eutrofic și copilul mic
 - Cefalosporină gen.III: Ceftriaxonă (50-100mg/kgc/zi în 1-2 prize) sau Cefotaxim (100-200mg/kgc/zi în 2 prize) în caz de vaccinare incompletă sau lipsa vaccinărilor antipneumococice
 - Ampicilină + Gentamicină (5mg/kgc/zi în 2-3 prize) la nou-născut la care afecțiunea este dată de streptococ grup B și germeni gram negativi
 - Vancomicină (40mg/kgc/zi în 2-3 prize) în suspiciunea de infecție cu *Stafilococcus aureus* metilicilinorezistent
 - Linezolid (20mg/kgc/zi în 2 prize) în infecțiile cu *Stafilococcus aureus* rezistent la Vancomicină
 - Macrolide iv sau o cefalosporină gen.III + macrolid per os în suspiciunea de infecție cu *Mycoplasma pneumoniae* sau *Chlamydia pneumoniae*.

❑ **Tratamentul patogenic:**

- al insuficienței respiratorii acute,
- dezechilibrelor hidro-electrolitice și acidobazice,
- tratamentul complicațiilor

❑ **Tratamentul simptomatic:** vizează febra, convulsiile, meteorismul abdominal

- fluidifiantele și antitusivele sunt contraindicate

❑ **Tratamentul comorbidităților.**

❑ **Profilaxia pneumoniilor**

- Vaccinarea anti Haemophilus influenzae (Hib)
- Vaccinarea antipneumococică
- Vaccinarea antigripală (la sugarul peste 6 luni)
- Profilaxia pneumoniei cu Pneumocystis jiroveci cu TMP/SMX 5mg/kgc/zi calculat pentru TMP, 3 zile pe săptămână sau chiar zilnic, în anumite situații: sindroame de imunodeficiență congenitală, unele malignități, după transplant de organe, infectați HIV.



Tuberculoza la copil

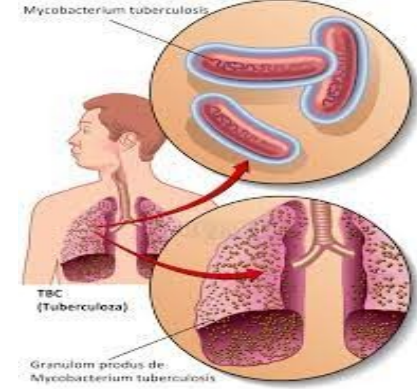
Definitie



- Tuberculoza reprezintă o boală infecto-contagioasă cu evoluție cronică, frecvent întâlnită în populația lumii, grevată de mortalitate ridicată în absența tratamentului corect efectuat.
- Apariția tuberculozei este determinată de contactul cu o sursă de infecție cu *M.tuberculosis* și de susceptibilitatea individuală a organismului de a face boala, după producerea infecției.
- **Epidemiologie**
- România se situează pe primele locuri în Europa cu o incidență a tuberculozei de 115,1/100 000 locuitori.
- Formele multidrog-rezistente sunt frecvente și au o evoluție imprevizibilă.



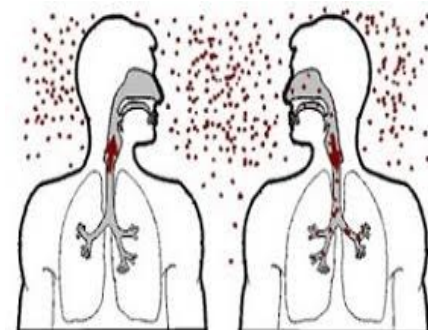
Etiologie



- *Mycobacterium tuberculosis* în cea mai mare parte a cazurilor; mai rar la om de către *Mycobacterium bovis*, transmis de bovine prin laptele nepasteurizat(forme extrapulmonare).
- Sursele de infecție - bolnavii adulți cu tuberculoză pulmonară și mai rar contactul cu copii complex primar complicat cu fistulă ganglio-bronșică.
- Factori de risc : deficite ale imunității congenitale sau dobândite, afecțiuni oncologice, boli hematologice, malnutriție, corticoterapie de durată etc.
- Formele severe de tuberculoză (miliara TBC, meningita sau meningo-encefalita TBC) care evoluează de multe ori spre deces, apar mai frecvent la vârste mici (sistem imunitar imatur) și în situația imunodeficiențelor severe dobândite sau congenitale.

Forme clinice -Tuberculoza pulmonară

- **Infecția latentă**
- pozitivitatea testului cutanat la tuberculină, semne și simptome de boală absente,
- fără modificări radiologice pulmonare și examen bacteriologic negativ.
- $\pm$ eritem nodos sau conjunctivită flictenulară.
- **Tuberculoza primară**
- Semnele și simptomele de boală sunt prezente și radiografia pulmonară este modificată.
- **Tuberculoză secundară**
- Suspiciune mare de reactivare a bolii primare sau de reinfecție exogenă, în prezența unor semne și simptome sugestive de tuberculoză;



Clinic

- La orice copil cu pneumonie, pleurezie sau imagine radiologică de condensare sau cavitație, care nu se ameliorează cu tratamentul antibiotic standard se ridică suspiciunea de tuberculoză pulmonară
- semne clinice generale: anorexie, scădere ponderală, tulburări de creștere, febră de origine necunoscută, adenopatii inexplicate, transpirații nocturne, tuse neproductivă.



O tuse persistentă care durează mai mult de 2-3 săptămâni



Scăderea în greutate



Transpirație în timpul nopții



Pierdere poftei de mâncare



Febră care nu cedează

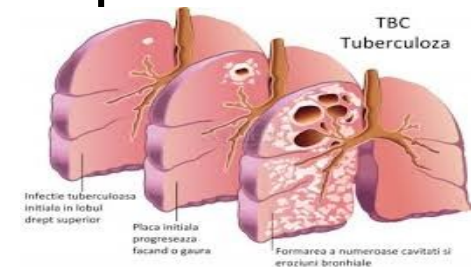


Sensația de slăbiciune, oboseală și respirația tălănită

Tuberculoza pulmonară



- **1. Tuberculoză bronșică cu limfadenopatie**
- Cea mai frecventă formă de tuberculoză pulmonară la copil.
- ❑ Tabloul clinic sugestiv constă în: tuse persistentă, disfagie prin compresie esofagiană, disfonie prin paralizia corzilor vocale.
- ❑ Evoluția adenopatiei tuberculoase spre cazeificare și formarea fistulelor gangliobronșice determină diseminarea germenilor pe cale bronhogenă și hematogenă și apariția pneumoniei și bronhopneumoniei tuberculoase.



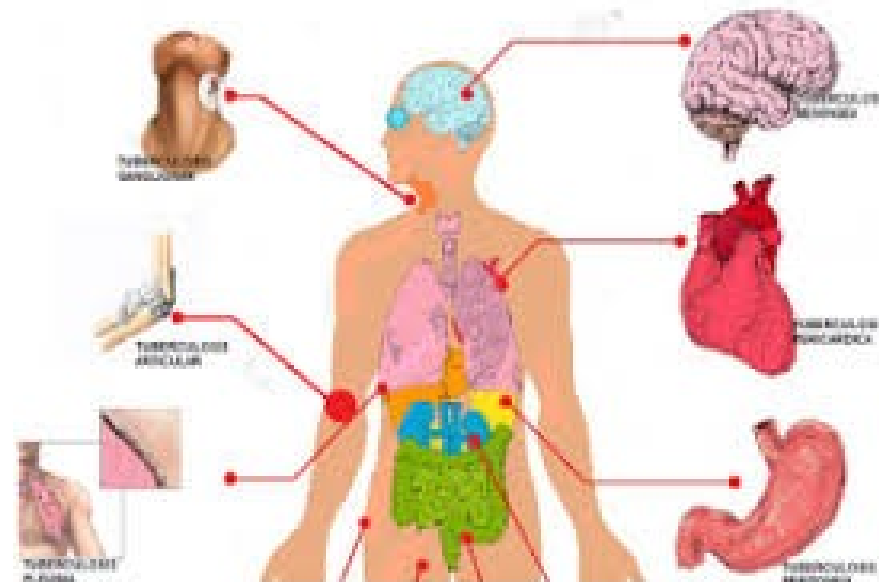
- **2. Pleurezia sero-fibrinoasă tuberculoasă**
- Rară sub 5 ani.
- Debutul este acut, cu febră persistentă 2-3 săptămâni, durere toracică, dispnee, insuficiență respiratorie acută.
- Radiografia pulmonară decelează opacitate omogenă decliv unilateral. Examenul lichidului pleural este sugestiv pentru diagnostic.
- **3. Tuberculoză pulmonară primară progresivă**
- Tabloul clinic clasic este de pneumonie cu matitate, diminuarea zgomotelor pulmonare și raluri crepitante.
- **4. Reactivarea tuberculozei primare (Tuberculoza secundară)**
- Rară la copil (peste 7 ani și adolescenți).
- Examenul fizic pulmonar poate fi normal sau poate evidenția raluri crepitante accentuate după tuse la un copil cu febră, tuse și inapetență.
- Rx tipic este infiltratul pulmonar extensiv, localizat cu predilecție la nivelul lobilor superiori și al segmentelor posterioare.

• **5. Tuberculoză miliară**

- Complicație a tuberculozei primare la copilul mic (sub 5 ani). Apare prin diseminarea limfatică și hematogenă la nivel pulmonar și extrapulmonar.
- Tuberculoză miliară apare în general după 2-6 luni de la infecția inițială, mai frecventă la copiii subnutriți, imunodeprimați.
- Poate afecta sugarul sau copilul mic care prezintă stare generală alterată, sindrom febril prelungit, tuse persistentă, adenohepatosplenomegalie, ileus dinamic, meningism sau sepsis.
- Pentru evitarea omisiunii diagnostice a miliarei diseminate se recomandă CT torace și abdomen.
- Aspectul radiologic: micronoduli diseminați în ambele câmpuri pulmonare cu densitate mai mare în regiunile superioare și tendința la confluaire.

Tuberculoză extrapulmonară

- Ganglionară;
- Meningiană – este una dintre cele mai severe localizări și complicații ale tuberculozei, fiind o formă gravă de tuberculoză cu mortalitate ridicată;
- Miliară extrapulmonară;
- Osteoarticulară.



Diagnostic

- 1. Suspiciunea clinică
- 2. Contextul epidemiologic
- 3. Incidența zonală a TBC, populații cu risc crescut (imigranți)
- 4. Metode de laborator clasice: examen bacteriologic (direct și culturi) din spută lichid de spălătură gastrică, examinarea lichidului pleural.
- 5. Metode imagistice
- 6. Metode avansate de diagnostic serologic: tehnici de identificare a acizilor nucleici microbieni (polymerase chain reaction- PCR) și Quantiferon (test de măsurare a interferonului gamma eliberat de limfocitele T activate, consecutiv infecției bacilare).

Testarea cutanată la tuberculină

- Tip I: indurație fermă sau prezența flictenei;
- - Tip II: indurație elastică;
- - Tip III: infiltrație depresibilă;
- - Tip IV: fără infiltrație aparentă
- **Reacția cutanată este pozitivă:**
- ❖ Indurația ≥ 5 mm la următoarele categorii:
 - Contacti cu persoane infectate;
 - Copii infectați HIV;
 - Copii cu boli sau tratamente imunosupresive;
- ❖ Indurația ≥ 10 mm în următoarele cazuri:
 - Copii cu risc mare de a face forme diseminate de tuberculoză (sub vârsta de 5 ani care prezintă factor de risc).
 - Copii care trăiesc în colectivități cu risc mare de infecție tuberculoasă cum sunt: adulții infectați HIV, utilizatorii de droguri, delicvenți.
 - Copii născuți în zone cu prevalență ridicată a tuberculozei.
- ❖ Indurația ≥ 15 mm: în cazul copiilor în vârstă de 5 ani sau peste fără factori de risc pentru tuberculoză.



Diagnosticul diferențial

- Pneumonii sau bronhopneumonii bacteriene produse de alți germeni.
- Pleurezia de alte cauze
- Sindroame febrile de alte cauze
- Bronșiectazii congenitale
- Displazia bronhopulmonară

Tratament

❑ Regim alimentar:

- Alimentație hipercalorică, adecvată vârstei.
- Păstrarea alimentației naturale a sugarilor (mama bolnavă de tuberculoză poate alăpta, cu excepția mamei cu TBC multidrog-rezistentă, care trebuie separată de nou-născut).

❑ Principii de tratament

- Asoc medicamentoase pentru < riscului de rezistență microbiană;
- Tratamentul este de lungă durată;
- Antibiogramă este obligatorie înaintea tratamentului și pentru monitorizare ulterioară;
- Succesul terapeutic depinde de complianța la tratament;
- În caz de eșec al terapiei inițiale se adaugă cel puțin 2 medic noi;
- Terapia este individualizată, urmărită de specialist pneumolog, în cazul tulpinilor multirezistente;
- TB extrapulmonară necesită tratament mai îndelungat (12 luni).

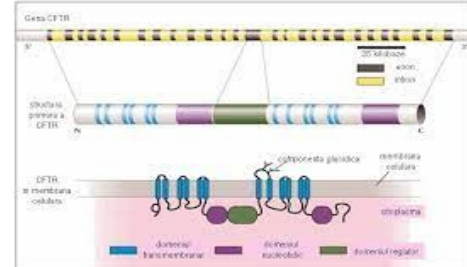
Tratament

- Scheme terapeutice: două sau trei zile pe săptămână (2/7 sau 3/7);
- Durata tratamentului standard 6 luni: 2 luni triplă/cvadruplă asociere HIN+RMP + PZM+/ - EMB 7/7 și apoi 4 luni HIN+RMP 3/7.
- În cazul culturilor negative, tratamentul durează de obicei 4 luni și se utilizează asocierea HIN + RMP.
- Dispensarizarea cazurilor de TBC la copil
- **Profilaxia tuberculozei**
 - 1. Vaccinarea antituberculoasă – cu tulpină vie atenuată de M. tuberculosis în zone cu prevalență ridicată; previne formele grave de tuberculoză (meningita și forma diseminată).
 - 2. Chimioprofilaxia – previne apariția bolii și se face de obicei cu Isoniazida, în regim 2/7 sau 3/7 pe o durată de 3 - 6 -12 luni.
 - *Indicațiile chimioprofilaxiei* sunt: pozitivare recentă a IDR la PPD, infecția HIV, contact de tuberculoză activă, , boli și terapii favorizante pentru dezvoltarea boli (diabet, tratamente imunosupresoare, boală renală cronică).



Fibroza chistică

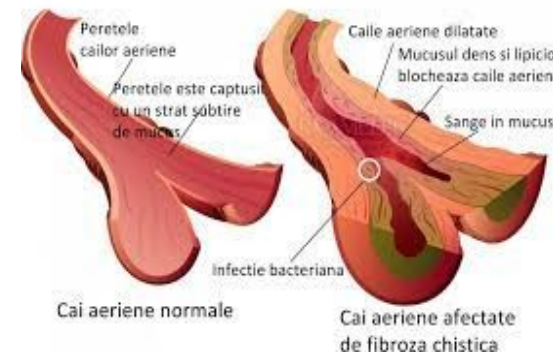
Definiție



- **Fibroza chistică** (FC) este o afecțiune genetică, monogenică, produsă prin mutația unei gene de pe brațul lung al cromozomului 7q31 care codifică proteina transmembranară CFTR (cystic fibrosistransmembranar regulator).
- Prin această anomalie lipsesc sau funcționează inadecvat canalele de clor la nivelul celulelor epiteliale ale ductelor excretoare din căile respiratorii, pancreas, căi biliare, intestin, organe de reproducere și glande sudoripare, rezultând secreții vâscoase, aderente, care nu se pot elimina.
- Frecvența bolii este de 1 la 2000-3000 nou născuți vii.
- forme clinice ușoare/asimptomatice/ extrem de severe.
- Odată cu extinderea screening-ului neonatal s-a identificat prezența mare a cazurilor asimptomatice.

Clinic

- Manifestările precoce la nou născut și sugar sunt:
- Ileus meconial (absența eliminării meconiului prin obstrucția ileonului distal)
- Icter colestatic neonatal
- Edeme la sugar, neexplicate
- Wheezing recurent
- Curbă ponderală nesatisfăcătoare
- Episoade de deshidratare hipotonă
- Prolaps rectal recurent

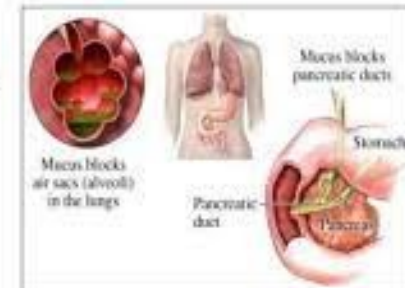


Manifestari gastro-intestinale, nutriționale

- Ileus
- Icter colestatic
- Diaree cronică cu steatoree
- Prolaps rectal recidivant
- Vărsături repetate cu sindrom de deshidratare acut
- Reflux gastro-esofagian
- Abdomen dureros recurent
- Insuficiență pancreatică, pancreatită acută recurentă.
pancreatită cronică (idiopatică)
- Litiază biliară
- Hepatopatie cronică (ciroză)
- Diabet zaharat asociat

FIBROZA CHISTICĂ - BOALĂ SISTEMICĂ

- Căi respiratorii
- Tract gastrointestinal
- Aparat genital
- Sistem endocrin

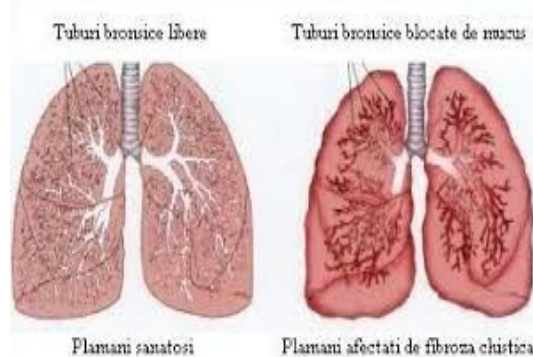
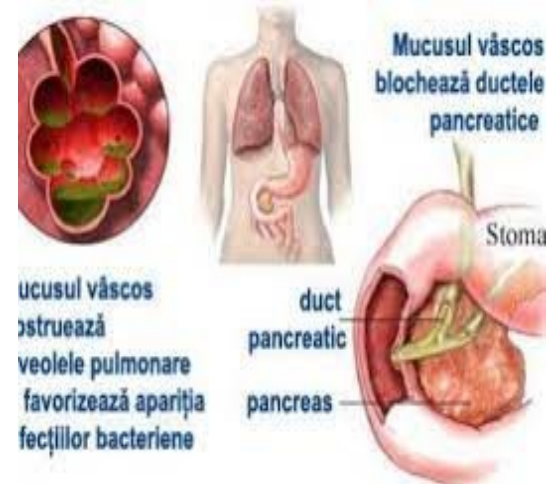


❑ Manifestări Respiratorii:

- Tuse cronică
- Pneumonii recidivante
- Wheezing recurent
- Atelectazie, bronșiectazie
- Polipoză, sinuzite recidivante
- Disfuncție ventilatorie

❑ Manifestări diverse:

- Edeme
- Osteoporoză, rahitism, cari dentare
- Diateză hemoragică
- Pubertate întârziată, fertilitate feminină scăzută, azoospermie
- Hipocratism digital



Diagnostic

- asocierea manifestărilor clinice (respiratorii, digestive, uro-genitale) + 2 teste ale sudorii pozitive obținute în zile diferite/ identificarea a două mutații genice cauzatoare de boală la nivelul CFTR.
- În perioada neonatală testul de screening pozitiv stabilește diagnosticul precoce.
- **Testul sudorii** este un test fidel, este metoda cantitativă de determinare a concentrației de clor în sudoare (stimulată transdermal cu pilocarpină prin iontoforeză).
- ≥ 60 mmol/L - diagnosticul de certitudine.
- între 30-59 mmol/L probabilitatea de fibroză chistică este crescută și se recomandă repetarea testului, dar uneori testul genetic este necesar pentru diagnosticul de certitudine.
- Diagnosticul antenatal se stabilește prin analiza ADN-ului fetal în familiile cu un copil afectat.



Tratament

❑ **Dietetic:**

- Măsurile nutriționale au un rol extrem de important în evoluția bolii
- Dietă hipercalorică (120-150% din rația normală pentru vârstă)
- Dietă hiperproteică (cu proteine de bună calitate)
- Aport de ac grași polinesaturați și trigliceride cu lanț mediu (40% din calorii trebuie să fie reprezentate de lipide)
- Suplimente nutriționale (vitamine liposolubile A, D, E, K, vitamina C, B6, calciu și zinc)
- La nevoie se indică suplimentarea alimentației pe sondă nazo-gastrică sau nutriție parenterală

❑ *Substituția enzimelor pancreatice:* preparate sub formă de microsferă enterosolubile, doza 2000-4000 UI lipază/120ml lapte (sau 500 UI lipază/kgc la fiecare masă) și 1000-2500 UI lipază/kgc/masă la copilul preșcolar și școlar. Doza este ajustată în funcție de numărul scaunelor și starea de nutriție a copilului.

❑ **Medicația complexă** care se adresează afectării aparatului respirator:

- Fluidificarea și aspirarea secrețiilor bronșice vâscoase, aderente: N-acetilcisteină în aerosoli, dezoxiribonuclează umană recombinată care reduce vâscozitatea sputei (degradează cantitatea mare de ADN eliberat de neutrofile și care formează geluri vâscoase în sputa – preparatul Pulmozyme).
- Fizioterapie toracică (drenaj postural, tuse asistată, tapotamente toracice)
- Bronhodilatatoare
- Tratatamentul și profilaxia suprainfecțiilor cu antibiotice conform antibiogramei; cure intensive de întreținere timp de 2 săptămâni de 3-4 ori pe an, în scopul de a reduce încărcătura bacteriană pulmonară.



❑ **Alte măsuri:** tratamentul colestazei, a complicațiilor gastro-intestinale

- - Susținerea psihologică a copilului și familiei
- - Transplant pulmonar.