

PLUĆNA EGZACERBACIJA CISTIČNE FIBROZE

KATARINA LAZANIN, NIKOLINA BEDEKOVIĆ*

U ovom radu opisana je plućna egzacerbacija cistične fibroze. Cistična fibroza ili mukoviscidoza je autosomno-recesivna nasljedna multisistemna bolest koja zahvaća brojne epitelne organe, osobito egzokrine žlijezde. Klinički su najvažnije promjene u sluznici bronha i u plućima, gušterači, žučnim vodovima, crijevu, žlijezdama slinovnicama, žlijezdama znojnicama i reproduktivnim organima. Cilj i svrha ovoga rada je bilo približiti i objasniti način kako održavati prohodnost začepljenih dišnih putova, kako spriječiti i liječiti infekcije i upale respiratornog sustava, ublažavati simptome i smanjiti komplikacije, te kako educirati o pravilnom uzimanju terapije i drenaži. Potrebno je naglasiti da je dijete koje je bilo podvrgnuto liječenju došlo u bolnicu sa izoliranim izvanbolničkim sojem MRSA-e. Tokom prve hospitalizacije djetetu je dijagnosticirana cistična fibroza i izolirana MRSA te je nakon obrade uvedena terapija. Drugi put hospitalizirano je radi plućne egzacerbacije osnovne bolesti i već navedenih postojećih zdravstvenih tegoba uzrokovanih osnovnom bolesti. Za vrijeme hospitalizacije sprovedena je parenteralna terapija, te pri otpustu u kontrolnim brisevima nije izolirana MRSA. Nakon otpusta dijete se redovito kontrolira u Respiratorno - alergološkoj i Gastroenterološkoj ambulanti, te kod nutricionista.

Deskriptori: CISTIČNA FIBROZA, PLUĆNA EGZACERBACIJA, IZVANBOLNIČKI SOJ MRSA-E

Uvod

Cistična fibroza (CF) ili mukoviscidoza je autosomno-recesivna nasljedna multisistemna bolest koja zahvaća brojne epitelne organe, osobito egzokrine žlijezde. Klinički su najvažnije promjene u sluznici bronha i u plućima, gušterači, žučnim vodovima, crijevu, žlijezdama slinovnicama, žlijezdama znojnicama i reproduktivnim organima. Gen koji je odgovoran za cističnu fibrozu lociran je na dugom kraku sedmog kromosoma (7q31.2), koji se po svom genskom produktu označava se kao CFTR-

gen (engl. cystic fibrosis transmembrane regulator), a nalazi se u svim žlijezdama s vanjskim lučenjem i na mnogim drugim epitelnim stanicama. Cistična fibroza se nasljeđuje autosomno recesivnim načinom, što znači da gen nasljeđuju s podjednakom vjerojatnošću dječaci i djevojčice, a za potpuno ispoljavanje bolesti potrebno je da su oba gena iz para promijenjena (homozigoti).

Simptomi bolesti

Pojava prvih simptoma ovisi o mnogo čimbenika: vrste mutacije koja je prisutna kod oboljelog, prisutnosti modificirajućih gena, okolini, imunološkom sustavu. Kod najčešće mutacije, delta F508, koja je povezana s progresivnijom plućnom bole-

*Klinika za pedijatriju, KBC Sestre Milosrdnice

Adresa za dopisivanje:
E-mail: katarina.lazanin2@gmail.com

šću i pankreasnom insuficijencijom, pojava prvih simptoma je vrlo rana: mekonijijski ileus (17%), nenapredovanje na tjelesnoj težini od 4-7 tjedna života, kronična insuficijencija gušterače (85%), pothranjenost, fokalna bilijarna ciroza, suh i iscrpljujući kašalj, kronična plućna bolest, smanjenja resorpcija natrija i klorida u znojnim žlijezdama.

Kriterij za utvrđivanje dijagnoze

Dijagnoza cistične fibroze potvrđena je ako su ispunjeni barem po jedan uvjet iz slijedećih skupina:

- Prisutna je jedna ili više karakterističnih fenotipskih pojava za cističnu fibrozu ili cistična fibroza u brata ili sestre ili pozitivan neonatalni probir.
- Uz jedan od gore navedenih uvjeta mora postojati laboratorijski dokaz o poremećaju svojstvenom za cističnu fibrozu: povećana koncentracija klorida u znoju u najmanje dva odvojena mjerenja ili identifikacija dviju mutacija CFTR gena ili dokazan abnormalni potencijal nosne sluznice u najmanje dva odvojena mjerenja.

Manifestacije od strane respiratornog sustava

Sluz koja oblaže dišne putove gusta je i ljepljiva, "hvata" čestice i mikrobe, ali je toliko ljepljiva i gusta da je trepetiljke vrlo teško pomiču prema gornjim dijelovima dišnih putova. Umjesto da sluz za svoju funkciju ima čišćenje dišnih putova, ona ih kod oboljelih začepљуje. Sluzni čepovi blokiraju prolaz zraka i omogućuju razmnožavanje mikroba, a time i širenje infekcije. Organizam reagira stvaranjem još veće količine sluzi u nastojanju da se pluća lakše očiste što funkcionira u normalnim uvjetima, ali to kod oboljelih znači više sluznih čepova čime se infekcija još više širi i krug se ponavlja.

PRIKAZ SLUČAJA

Žensko dojenče S.G. u dobi 5 mj. zaprimljeno je prvi puta na Respiratorno - alergološki odsjek Klinike od 25.04.2018 - 15.05.2018. radi obrade težih recidivirajućih respiratornih infekcija i pothranjenosti, te sumnje na cističnu fibrozu. Radi pozitivne obiteljske anamneze na CF (očev bratić iz drugog koljena), učinila se molekularno genetska analiza koja je pokazala da je djevojčica homozigot za delta F508 mutaciju, te je dijagnoza CF potvrđena. Učinila se i molekularno genetska analiza roditelja i starije sestre da se dokaže da su svi nosioci gena CF (heterozigoti).

Nađena je povišena razina klorida u znoju (75,6 mmol/L), snižena razina vitamina A i E u serumu te elastaza u stolici. Prikupljeni su svi uzorci za mikrobiološke analize (bris ždrijela, bris ždrijela u kašlju, bris nasofarinxa, urinokultura i hemokultura). Po dospijeću mikrobioloških uzoraka brisa ždrijela i brisa ždrijela u kašlju, uzorkovanih po prijemu, izolira se izvanbolnički soj MRSA-e.

Prema antibiogramu u terapiju je parenteralno uveden vankomicin. Započinjanjem terapije djevojčica je razvila blažu kliničku sliku "red man" sindroma, no uz suportivnu terapiju antihistaminikom, terapija je provedena kroz 12 dana, uz mjere kontaktne izolacije koje se provode prema protokolu Povjerenstva za sprječavanje i suzbijanje bolničkih infekcija KBC "Sestre Milosrdnice". U kontrolnim brisevima ponovno je izoliran izvanbolnički soj MRSA-e te je nastavljena peroralna terapija, a djevojčica se otpušta na kućnu njegu. Članovi obitelji su također savjetovani da naprave briseve (H. Influencae).

Započeta je nadoknadna terapija pankreasnim enzimima (Kreon®) pri čemu je najvažnija nadoknada lipaze, te kvantitativno i kvalitativno uravnotežena prehrana. Resorpcija liposolubilnih vitamina (A, D, E i K) ovisi o apsorpciji ma-

sti, stoga ih treba dodavati u višoj dozi od uobičajene, uz pankreasne enzime. Potiče se prehrana bogata masnoćama, 45% ukupnog kalorijskog unosa, u čestim obrocima i međuobrocima. Cilj terapije je postići apsorpciju 85%, idealno 95% unesenih masnoća. Bilježi se i napredak na tjelesnoj masi (tijekom 3 tjedna boravka +960 grama). Cilj liječenja respiratornog sustava je održavanje prohodnosti začepljenih dišnih putova i sprječavanje i/ili liječenje infekcije i upale. Inhalacije 0,9% NaCl-a ili hipertoničnih otopina služe dovođenju aerosola u lumen bronhalnog stabla što pogoduje razrjeđivanju bronhalnog sekreta. Inhalacijom se primjenjuje i mukolitik- sintetski pripravak humane DNA-ze (dornase alfa) i (Pulmozyme®) - enzim koji pomaže razgradnji žilavog bronhalnog sekreta. Različitim metodama olakšava se izbacivanje sekreta iz pluća i na taj način se pomaže liječenju plućnih infekcija i postiže poboljšanje funkcije pluća (kašalj - prirodan način čišćenja dišnih putova, drenaža dišnih putova). Po otpustu s Klinike djevojčica se redovito kontrolirala u Respiratorno - alergološkoj i Gastroenterološkoj ambulanti, te kod nutricionista.

Od 01.10.2018. - 15.10.2018. djevojčica je drugi put hospitalizirana radi plućne egzacerbacije osnovne bolesti. Prikupljeni su svi uzorci za mikrobiološke analize (bris ždrijela, bris ždrijela u kašlju, bris nasofarinx, urinokultura i hemokultura). I dalje perzistira MRSA - izvanbolnički soj, u brisu ždrijela u kašlju. Djevojčica je prva dva dana boravka parenteralno rehidrirana odgovarajućom elektrolitsko-glukoznom otopinom, uz inhalacije hipertonične otopine i salbutamola. Započeta je parenteralna terapija vankomicinom uz potporu antihistaminikom, a od četvrtog dana boravka nastavljena je parenteralna terapija linezolidom. Djevojčica se otpušta kući petnaesti dan boravka na Klinici, dobrog općeg stanja i urednog kliničkog statusa. U kontrolnim nalazima briseva ždrijela, ždrijela u kašlju te nazofarinksa nije izolirana MRSA. Pre-

poručuje se cijepljenje protiv gripe (djevojčice i ukućana), kao i cijepljenje Pneumo23. Planira se primjena Synagisa.

ZAKLJUČAK

Cistična fibroza je kronična, smrtonosna bolest kod koje je zbog težine simptoma oboljelima značajno smanjena kvaliteta života, pogotovo jer su ovisni o tuđoj pomoći. Čest je slučaj da se takve bolesti kasno dijagnosticiraju, upravo zbog svoje rijetkosti. S obzirom da postoji široki spektar vrlo teških simptoma, oboljeli rijetko kad mogu sudjelovati u društvenom životu svoje zajednice, koja nije prilagođena njihovim potrebama. Samim time, bolesnici se susreću s mnogim medicinskim, socijalnim i psihološkim problemima. U svrhu uspješne kontrole bolesti, te postizanja što boljih rezultata, prijeko je potrebno racionalno ulaganje u kontinuiranu edukaciju svih profila zdravstvenih djelatnika, koji će svoje znanje i vještine prenijeti na bolesnike, uz neizostavnu psihološku potporu kako djeci tako i roditeljima i/ili starateljima.

LITERATURA

1. Cistična fibroza i bronhiektazije (Cystic Fibrosis and Bronchiectasis) Dorian Tješić-Drinković, Klinika za pedijatriju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu, Rebro 10000 Zagreb, Kišpatičeva 12, <https://hrcak.srce.hr/file/293630>.
2. Mayo Clinic© 1998-2019 Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER). <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>.
3. Cystic Fibrosis Standards of Care, Australia, 2008, Scott C. Bell and Philip J. Robinson, Steering Committee Co-Chairs.
4. Tješić-Drinković Du, Tješić-Drinković Do, Kelečić J, Votava-Raić A, Gagro A, Vraneš J. Cistična fibroza: patogeneza plućne bolesti. *Paediatrica Croatica*. 2007; 51 (1): 29-36.
5. Abram M, Banac S, Rotmanić V. Mikrobiološka analiza respiratornih uzoraka u djece s cističnom fibrozom. *Medicina*. 2007; 43: 34-8.
6. Tješić-Drinković Du, Tješić-Drinković Do. Neishranjenost u cističnoj fibrozi - više od insuficijencije gušterače. *Paediatrica Croatica*. 2015; 59: 69-73.