



PRIKAZ SLUČAJA : CISTIČNA FIBROZA - ŠTO AKO JE NE PREPOZNAMEO?

TANACKOVIĆ L.¹, Crnogorac I. K.¹, Dobrić A.¹, Dobrić L. T.¹, Markelić I.¹, Tješić-Drinković D.¹, Tješić-Drinković D.¹, Jalušić-Glunčić T.¹, Vukić Dugac A.¹

¹ KBC Zagreb, Zagreb, Croatia

Klinika za plućne bolesti Jordanovac, Klinika za pedijatriju

Objective: Cistična fibroza kronična je nasljedna bolest progresivnog tijeka koja zahvaća praktički sve organe u tijelu. Bolest se u većini slučajeva dijagnosticira u ranom djetinjstvu, a zahvaljujući napretku u dijagnostici, liječenju i skrbi, životni vijek bolesnika je sve duži i iznosi 44.g. Ponekad se cistična fibroza dijagnosticira u odrasloj dobi, i tada se radi o bolesnicima koji imaju blažu kliničku sliku i bolju prognozu. Nažalost u odrasloj dobi još uvijek susrećemo i slučajeve neprepoznate i neadekvatno liječene cistične fibroze. Naš prikaz bolesnika je upravo takav.

U 1/2019 u našu ustanovu je premješten pacijent B.B. , star 22.g. , koji je do tada liječen u susjednoj državi. Iz anamneze se doznaje da od ranog djetinjstva kašlje i obilno iskašljava, ima česte bronhitise i upale sinusa. Cijeli život je imao periode opstipacije i proljevastih stolica, izrazito mršav usprkos dobrom apetitu. U 10/2018. bolnički je liječen pod dijagnozom egzacerbacije KOPB-a uz značajni pad na TT od 12 kg. Premješten je u drugu ustanovu gdje se zbog nalaza cističnih bronhiektazija na MSCT toraksa postavi sumnja na cističnu fibrozu što se i potvrdi genetskim testiranjem (homozigot F508 del).

Prilikom dolaska, prati se izrazito loše opće stanje bolesnika. B.B. je nepokretan zbog ekstremne kaheksije (BMI 13.1 kg/ m²), sa dekubitusima glutealne regije, tahidispnoičan, u globalnoj respiratornoj insuficijenciji. U testovima plućne funkcije prate se opstruktivno - restriktivne smetnje ventilacije velikog stupnja. S obzirom na neprepoznatu, a potom i neadekvatno liječenu cističnu fibrozu bolesnik je imao obilne, masne i smrdljive stolice uz značajni deficit vitamina topivih u mastima sa osteoporozom, uz kroničnu infekciju *Pseudomonas aeruginosa*. Po dolasku je započeta intenzivirana parenteralna nutritivna terapija sa nadoknadom vitamina i masti,



supstitucijska terapija enzimima pankreasa, uz dvojnju parenteralnu terapiju antipseudomonasnim antibioticima te intenzivirano čišćenje dišnih puteva. Cijelo vrijeme u intenzivnom programu plućne rehabilitacije. Kroz period od dva mjeseca prati se postepeno poboljšanje stanja bolesnika. B.B. je sada ponovno samostalno pokretan, dobio je 10 kg, sada je BMI 15. I dalje je potrebna nutritivna potpora primjenom enteralnih napitaka danju te noćnom enteralnom prehranom putem nazogastrične sonde. I dalje je respiratorno insuficijentan sada uz protok kisika 1 L/min.

Nažalost, unatoč sve većoj svjesnosti o cističnoj fibrozi među adultnim liječnicima još uvijek dio bolesnika odrasle dobi je neprepoznat, a zatim i neadekvatno liječen. Ne smijemo zaboraviti da se radi o sistemske bolesti u kojoj treba liječiti ne samo plućne već i manifestacije od strane gastrointestinalnog trakta kao i brojne druge komplikacije ove teške bolesti.