

htd

hrvatsko
torakalno
društvo

Croatian
Thoracic
Society

TORAKS 2021

11. kongres Hrvatskog torakalnog društva
11th Congress of the Croatian Thoracic Society
19.-22. svibnja | May
Virtualni kongres | Virtual congress



JESMO LI MOGLI BITI AŽURNIJI U DETEKCIJI DEFICIJENCIJE ALFA-1-ANTITRIPSINA (AATD)?

MARČETIĆ D.¹, Čičak P.^{3, 5}, Knežević J.^{6, 7}, Popović-Grle S.^{2, 4}

¹ Opća bolnica Virovitica, Virovitica, Croatia
Odjel za pulmologiju

² Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb, Croatia
Klinika za plućne bolesti Jordanovac

³ Klinički bolnički centar Osijek, Osijek, Croatia
Zavod za pulmologiju

⁴ Sveučilište u Zagrebu, Zagreb, Croatia
Medicinski fakultet

⁵ Medicinski fakultet Sveučilišta Josipa Jurja Strossmayera u Osijeku, Osijek, Croatia
Katedra za internu medicinu, obiteljsku medicinu i povijest medicine

⁶ Zavod za molekularnu medicinu Institut Ruđer Bošković, Zagreb, Croatia
Laboratorij za naprednu genomiku

⁷ Fakultet za dentalnu medicinu i zdravstvo Osijek, Osijek, Croatia
Katedra za patofiziologiju, fiziologiju i imunologiju

Objective:



htd

hrvatsko
torakalno
društvo

Croatian
Thoracic
Society

TORAKS 2021

11. kongres Hrvatskog torakalnog društva
11th Congress of the Croatian Thoracic Society
19.-22. svibnja | May
Virtualni kongres | Virtual congress

Uvod: kronična opstruktivna bolest pluća (KOPB) je heterogena sistemska bolest karakterizirana destrukcijom tkiva pluća i posljedičnom djelomičnom ireverzibilnom opstrukcijom dišnih putova. U većine bolesnika izražene su obje komponente, ali svaki bolesnik ima svoju kombinaciju povezanosti bolesti dišnih putova i/ili emfizema.

Prikaz slučaja: predstavljamo slučaj 43-godišnjeg građevinskog radnika, pušača, 20 py, kojemu je u 35-oj godini života dijagnosticiran KOPB(GOLDIIIC). Temeljem kliničke prezentacije, slikovne obrade (radiogram pluća) i nalaza testova plućne funkcije liječenje je započeto inhalacijskom bronhodilatatornom terapijom. Obzirom da se radilo o nediscipliniranom bolesniku koji se nije odazivao na redovite pulmološke kontrole diferentnija obrada nastavljena je tek nakon 8 godina od postavljanja dijagnoze. Uz trojnu inhalacijsku terapiju ICS/LABA/LAMA, bolest nije bila dobro kontrolirana. Temeljem nalaza testova plućne funkcije radilo se o opstruktivnim smetnjama ventilacije vrlo teškog stupnja uz snižen vitalni kapacitet (VC64%,FVC58%,FEV133%(1.61L),FEV1/FVC0.34,PEF 51%,MFEF(FEF25-75) 14%) i negativan postbronhodilatacijski test. Nalaz CO difuzije upućivao je na poremećaj difuzije po mješovitom tipu ventilacijskog poremećaja (DLCO 57%,Kco 75%,AV 77%) a nalaz tjelesne pletizmografije na umjerenu hiperinflaciju plućnog parenhima uz urednu provodljivost bez otpora u dišnim putovima (TLC 118 % (9.55L),TGV160% (5.99L), RV225%(4.92L),RV/TLC 52%, Raw0,23kPa/L/s,Gaw4.26L/s*kPa). U analizi plinova iz arterijske krvi detektirana je parcijalna respiracijska insuficijencija (pO₂ 62,9 mmHg,saturacija kisikom 92.5%). Dodatnom obradom dijagnosticiran je značajan manjak alfa-1-antitripsina (0.3 µmol/L, genotip homozigot PiZZ). Na MSCT-u toraksa opisani su znakovi respiracijskog bronhiolitisa u gornjim režnjevima koji su upućivali da je bolesnik i dalje aktivni pušač, a panlobularni emfizem sa preferencijom donjih režnjeva išao je u prilog bolesti pluća uzrokovanoj manjkom antiproteaze. Započeto je supstitucijsko liječenje prolustinom. Na posljednjoj kontroli tijekom travnja 2021. godine bolesnik je klinički stabilno uz subjektivno manje izraženu zaduhu, uz terapiju LAMA/LABA. Kontrolni testovi plućne funkcije u blagom poboljšanju uz



oporavak vitalnog kapaciteta-opstruktivne smetnje ventilacije teškog stupnja (VC 78%,FVC 78% (4.81L),FEV1 41% (1.97L), FEV1/FVC 0.41, PEF 51%, MFEF (FEF 25-75) 14%).

Zaključak: genetski čimbenici imaju ulogu u nastanku KOPB-a. Nasljedni nedostatak antiproteaze alfa-1-antitripsina uzrokom je razaranja pluća i posljedičnom nastanku emfizema. Svjetska zdravstvena organizacija (WHO) prema GOLD reviziji 2020. godine preporučuje probir za ovu deficijenciju u svih bolesnika s novodijagnosticiranim KOPB-om neovisno o dobi, posebno za one u područjima s visokom prevalencijom AATD. Zakašnjelom dijagnostikom otkriva se sve više starijih bolesnika s AATD, a da imaju netipičnu morfologiju i raspodjelu promjena u plućima (centrilobularni emfizem pretežno u gornjim režnjevima pluća), nasuprot tipične prezentacije u mlađih bolesnika (panlobularni emfizem pretežno u donjim režnjevima).