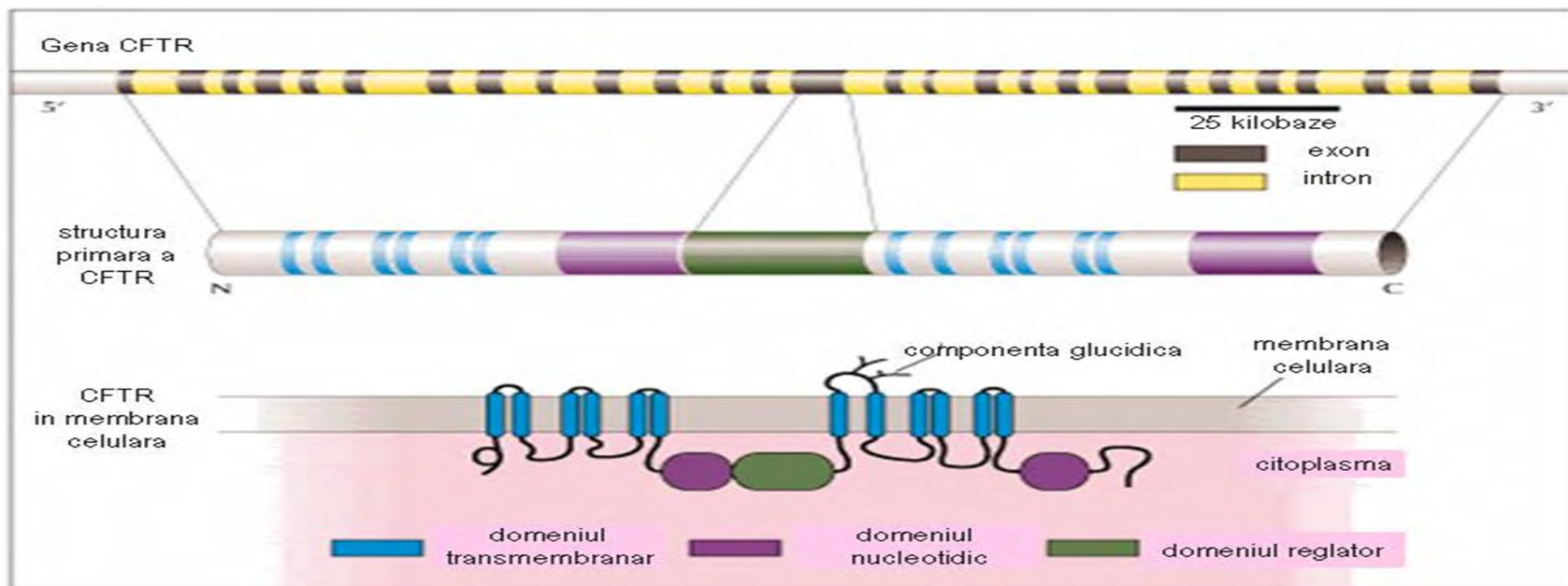


DIAGNOSTICUL IN FIBROZA CHISTICA

Asist.Univ. dr Bocec Ana Simona

FIBROZA CHISTICA / MUCOVISCIDOZA

- cea mai frecventa afectiune monogenica autosomal recesiva, cu evolutie grava, potential letala, produsa de mutatii ale genei CFTR pe cromozomul 7



DIAGNOSTIC !!!

1. DIAGNOSTIC PRENATAL

- Diagnosticul prenatal este posibil cu o acuratete de 100%
- Materialul biologic folosit (lichid biologic, prelevat vilozitar) se obtine prin punctie amniotica transabdominala in sapt 14-16 de sarcina.



DIAGNOSTIC !!!

2. DIAGNOSTIC POSTNATAL

Screening neonatal:

- principiul are la baza nivelul crescut (peste 80 mg/ml) al tripsinei imunoreactive in sangele nou-nascutilor cu FC (radioimune).



b. Testul sudorii

- Testul sudorii prin IONTOFOREZA PILOCARPINICA (Gibson si Cook, 1959)
- “Standard de Aur” din 1995



INDICATII

- Screening neonatal +
- Pacient cu semne clinice evocatorii de FC
 - Nn cu ileus meconial
 - Copil cu faliment al cresterii, BDC, infectii respiratorii cr, hipocratism, infectii respiratorii recurente cu Ps aeruginosa
 - Adulti cu sterilitate masculina
- Pacienti cu frati avand FC sau mutatii ale genei CFTR



TEHNICA

- Masuratoare a concentratiei de NaCl- sudoral
 - POZITIV: clor sudoral >60 mmol/L Na Cl
 - INTERMEDIAR : 40-60mmol/L NaCl
 - NORMAL < 40 mmoli/l NaCl
- ✓ SE VOR EFECTUA CEL PUTIN 2 DETERMINARI ALE ELECTROLITILOR!!!

* Coakley J et al - Australian Guidelines for the performance of sweat Test for the diagnosis of the Cystic Fibrosis. Clin Biochem Rev 2006;27(SupplI):S1-S7

CINE POATE FACE TESTUL?

- Practic toti sugarii cu varsta >3 saptamani si avand >3 kg
- Este contraindicat in primele 2 zile de viata deoarece in aceasta perioada este posibil sa nu transpire destul iar Cl poate fi deseori >70 mmol/L chiar si la normali.



DACA NU A TRANSPIRAT?

- In cazul unui esec poate fi folosit antebrațul opus, in aceeași zi.
- Un nou esec impune reprogramare.



REZULTATE FALS-POZITIVE

○ Pot sa apara in:

- Dermatita atopica [eczema]
- Atrepsie
- Sindromul adrenogenital congenital
- Sindr Mauriac
- Sindr Klinefelter
- Diabet insipid nefrogen
- Hipotiroidism
- Disfunctie autonoma [sindr Railey-Day]
- Displazia ectodernala
- Deprivare emotionala si ambientala
- Sdr. Munchausen-by-proxy



REZULTATE FALS-NEGATIVE

○ Pot sa apara in:

- Dilutia accidentala a probei
- Malnutritie
- Edeme periferice
- Cantitatea prea mica de sudoare
- Hipoproteinemie
- SDA
- Mutatii CFTR cu functie pastrata [3849+10kbC→T, R117H-7T]



3. DIAGNOSTICUL MOLECULAR

- Identificarea ambelor alele patologice constituie confirmarea absoluta a diagnosticului
- Ideal, trebuie efectuat la pacientii cu testul sudorii pozitiv
- In mod specific este obligatoriu in urmatoarele situatii:
 - tablou clinic caracteristic, dar cu testul sudorii la limită sau negativ;
 - tablou clinic necaracteristic, dar cu testul sudorii pozitiv



ALTE INVESTIGATII !!!

a. Investigarea insuficientei pancreatice

- teste enzimaticice: elastaza pancreatica din materii fecale
- explorari imagistice: ultrasonografie, tomografie axiala computerizata, colangio-pancreatografie endoscopica retrograda

b. Investigarea suferintei intestinale

- teste de incarcare cu dizaharide, explorari imagistice (examene radiologice, ecografie, CT)



c. Evaluarea suferintei hepato-biliare

- teste functionale biochimice uzuale, ecografie, scintigrafie biliara, colangiografie, punctie-biopsie hepatica percutana

d. Evaluarea bolii pulmonare

- radiografie toracica
- bronhografie
- computer tomografie (dilatatii bronsice in stadii avansate)
- teste functionale respiratorii (initial bronsice in stadii avansate)
- examen bacteriologic al sputei



e. Evaluarea sdr. carential

- date antropometrice
- hemoleucograma
- proteinemie
- glicemie
- lipemie
- ionograma serica etc.



DIAGNOSTIC DIFERENTIAL !!!

a. Alte cauze de steatoree

- boala celiaca
- enteropatia cronica nespecifica
- limfangiectazia intestinala
- a-betalipoproteinemia
- intoleranta la proteina laptelui de vaca

b. Alte cauze de boala pulmonara cronica

- tuberculoza
- astm bronsic
- fibroza pulmonara Hamman-Rich
- hemosideroza
- bronsiectazii de alte etiologii



CONCLUZII

- Mucoviscidoza este o afecțiune cu o simptomatologie extrem de complexă, care interesează practic, cu excepția creierului, toate organele interne.
- Prin urmare diagnosticul precoce și managementul corect pot face ca un pacient cu Mucoviscidoza să ajungă la vârsta de adult, cu o bună calitate a vieții, care să-i asigure independența socială.

