

Oxana Turcu¹, Ala Jivalcovschi², Tatiana Macaleş², Ana Guragata¹

DEBUT ATIPIC AL FIBROZEI CHISTICE LA SUGARI

¹Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, Departamentul Pediatrie
(director departamentului – dr. hab. medicină, prof. univ. Ninel Revenco)

²IMSP Institutul Mamei și Copilului, Clinica "Em. Coșaga"
(Director – dr. șt. med., conf. univ. S. Gladun)

SUMMARY

ATYPICAL ONSET OF CYSTIC FIBROSIS IN INFANTS

Keywords: cystic fibrosis, electrolyte balance disorders, atypical onset

The diagnosis of cystic fibrosis should be considered in young infants with nutritional deficiencies associated with electrolyte balance disorders. Increased vigilance of physicians in recognizing uncommon signs of cystic fibrosis onset allowed an early diagnosis and correct treatment according to the needs of ill child.

РЕЗЮМЕ

АТИПИЧНОЕ НАЧАЛО МУКОВИСЦИДОЗА У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

Ключевые слова: муковисцидоз, кислотно-щелочной баланс, атипичное начало

Диагноз муковисцидоза следует рассматривать у детей раннего возраста с дефицитом питания и с нарушениями кислотно-щелочного баланса. Повышенная бдительность врачей в распознавании нетипичных признаков начала муковисцидоза позволит улучшить диагностику на ранних стадиях и правильно определить оперативное лечение согласно потребностям больного ребенка.

Caz clinic. Copilul S. F. internat în secția reanimare și terapie intensivă a IM și C, Clinica „E. Coșaga” la vârsta de 2 luni 3 săptămâni cu acuze la refuz de alimentație timp de două zile, vome și regurgitații periodice, inactiv, somnolent. Din spusele mamei, copilul este sărat la sărut.

Copilul de la a II-a sarcină, care a decurs pe fond de anemie la mamă, născut la termen cu greutatea 3420 g și talia 51 cm. Sugarul a fost alimentat natural până la vârsta de 1,5 luni. Adaosul ponderal în primele două luni de viață a constituit doar câte 600 g. Din cauza lipsei adaosului ponderal copilul a fost trecut la alimentație cu amestec adaptat câte 90 ml la fiecare 3 ore, dar alimentat cu dificultate până la refuz complet de hrană. Drept rezultat, copilul pe parcursul a 3 săptămâni a pierdut în greutate 300 g.

Anamnestical familial nu este agravat: părinții sunt tineri, sănătoși și au un fiu de 7 ani sănătos.

Starea generală a copilului la momentul internării gravă. Copilul cu malnutriție marcată, cu o greutate de 4300 g. (P3-10), talia – 59,5 cm (P25-75), perimetrul capului – 39 cm (P25-75), perimetrul toracelui – 37 cm (P25-75). Indicele de nutriție a constituit 0,79, care denotă un grad moderat de malnutriție.

Țesutul adipos subcutanat micșorat uniform.

Copilul adinamic, inactiv, periodic agitat, semne de deshidratare pozitive – copilul tras la față, turgorul

și elasticitatea tegumentelor diminuate, timpul de reumplere capilară mai mult de 3 sec.

Examenul clinic al sistemului pulmonar a identificat o respirație aspră, fără raluri și o frecvență a respirației de 48/min. Zgomotele cardiace ritmice, atenuate, suflu sistolic apexian, FCC – 136/min. Abdomenul moale, suplu, indolor la palpare. Ficatul se palpează la 3 cm sub rebordul costal drept, splina la rebordul costal stâng. Scaunul o dată pe zi, galben, păstos, grăsos.

Examenul explorativ la momentul internării a inclus analize de laborator și imagistice. Hemoleucograma a decelat o anemie ușoară (Hb – 98 g/l, Er – $3,5 \cdot 10^{12}/l$), fără semne de proces infecțios bacterian sau viral.

Echilibrul acido-bazic în repetate rânduri, prelevat în primele trei zile de la internare, a identificat un pH alcalin (7,76; 7,63; 7,59; 7,44) și un surplus semnificativ de baze SBE (17 mmol/l; 25 mmol/l, 12 mmol/l, 5 mmol/l).

Cantitatea mare de grăsimi neutre din coprocitogramă a necesitat prelevarea materiilor fecale pentru aprecierea nivelului elastazei-1, care a fost important redusă <15 mcg/g (valori de referință >500 mcg/g). În acest mod a fost identificată o insuficiență pancreatică severă, la această vârstă caracteristică pentru afectarea pancreasului din fibroza chistică.

Din acest motiv s-a solicitat realizarea testului sudorii, rezultatele căruia au fost pozitive: 93, 83, 122,

80 mmol/l și au confirmat diagnosticul de fibroză chistică.

Pentru corecția insuficienței pancreatice exocrine și a malnutriției rezultate din ea, copilului i-a fost indicat tratament de substituție cu enzime pancreatice, conform Protocolului Clinic Național "Fibroza chistică". Suplimentar a fost inițiată alimentația parenterală parțială (Infesol) și crescută porția de amestec adaptat antireflux conform necesităților calculate.

Copilul externat după 16 zile de tratament cu greutatea de 5250 g (adaos de 950 g) în stare satisfăcătoare, cu apetit bun.

Discuții. Debutul fibrozei chistice la pacient a fost mai puțin specific cu vomă și alcaloză rezistentă la tratamentul perfuzional. Sindromul pseudobarter ca debut al fibrozei chistice este identificat la 4-6% sugari cu această maladie, însă în acest caz alcaloza metabolică este asociată cu hipoelectrolitemie (hiponatriemie, hipocloremie și hipocalemie), care nu a fost determinată în cazul pacientului prezentat.

Cerințele nutriționale în fibroza chistică diferă în funcție de: vârstă, sex, statutul pancreatic și pulmonar, dar și de nivelul activității.

Ameliorarea statutului nutrițional determină beneficii majore prin puterea musculară respiratorie

suficientă și starea imunologică. Un statut nutrițional normal și o rată de creștere adecvată vârstei sunt obiective realizabile pentru majoritatea pacienților. Intervenția nutrițională ar trebui să înceapă imediat ce diagnosticul se face în scopul de a preveni sau de a rezolva malnutriția.

Concluzie. Diagnosticul de fibroză chistică trebuie luat în considerare la sugarii mici cu deficiențe nutriționale asociate cu dereglări ale echilibrului acido-bazic. Vigilența crescută a medicilor în recunoașterea semnelor mai puțin frecvente de debut al fibrozei chistice a permis un diagnostic precoce și tratament prompt corect, adaptat necesităților copilului.

Bibliografie

1. *Assadi F.* Diagnosis of hypokalemia: a problem-solving approach to clinical cases. *Iran Journal of Kidney Diseases.* 2008, 2(3):115-22.
2. *Lin S., Yang S., Chau T.* A practical approach to genetic hypokalemia. *Electrolyte Blood Press.* 2010, 8(1):38-50.
3. *Amirlak I., Dawson K.* Barter syndrome: an overview. *QJ Med* 2000, 93: 207-215.