

C Damas<sup>1</sup>  
S Saleiro<sup>1</sup>  
I Gomes<sup>2</sup>  
J Agostinho Marques<sup>3</sup>

## Fibrose quística em adultos

### *Cystic fibrosis in adults*

Recebido para publicação/received for publication: 05.12.22

Aceite para publicação/accepted for publication: 07.01.19

#### Resumo

Os autores efectuaram uma revisão de doentes adultos com fibrose quística (FQ), seguidos na consulta de Pneumologia no período de 1994-2004 (n=8): cinco mulheres e três homens, com idades compreendidas entre 20 e 34 anos (mediana = 27 anos), cuja idade de diagnóstico variou entre os 18 meses e os 31 anos.

O diagnóstico foi obtido por prova de suor (positiva em seis doentes) e estudo genético (homozigotia para a mutação  $\Delta F508$  em quatro doentes).

O atingimento respiratório traduziu-se por sinusite e bronquiectasias, acompanhando-se o envolvimento pulmonar por alterações funcionais e também gasométricas na maioria dos doentes, ainda que de gravidade variável e não relacionada com a idade de diagnóstico. Verificou-se colonização da árvore brônquica em cinco doentes: *Pseudomonas aeruginosa* em quatro e *Staphylococcus aureus* em quatro (verificando-se coloni-

#### Abstract

The authors reviewed adult cystic fibrosis patients followed in the Pulmonology Unit from 1994-2004 (n=8), five female and three male, aged 20-34 years old (median= 27 years). Patients were diagnosed at 18 months - 31 years old by sweat testing (positive in six patients) and genotyping (four patients homozygous for  $\Delta F508$  mutation).

Respiratory involvement was characterised by sinusitis and bronchiectasis. Pulmonary involvement was accompanied by functional abnormalities and gas exchange impairment in the majority of the patients. Bronchial tree was colonised permanently in five patients: *Pseudomonas aeruginosa* in four and *Staphylococcus aureus* in four (three patients affected by both agents simultaneously). The main causes of exacerbation were respiratory infections and haemoptysis.

<sup>1</sup>Interna Complementar de Pneumologia / Pulmonology resident

<sup>2</sup>Assistente Hospitalar Graduada de Pneumologia / Pulmonology specialist / Consultant

<sup>3</sup>Director de Serviço de Pneumologia e Professor Catedrático da Faculdade de Medicina do Porto / Director, Pulmonology Unit, Cathedric Professor Porto University School of Medicine

Serviço de Pneumologia / Pulmonology Unit  
Hospital de São João  
Faculdade de Medicina do Porto  
Alameda Hernâni Monteiro, 4200 – Porto

zação concomitante por estes agentes em três). As principais causas de exacerbação foram infecções respiratórias e hemoptises.

Quanto ao atingimento não respiratório, quatro doentes apresentavam envolvimento digestivo (com cirrose hepática num caso), um insuficiência renal em hemodiálise, e em apenas um foi efectuado espermograma para documentação de infertilidade. Quatro doentes tinham osteopenia documentada por densitometria óssea.

As medidas terapêuticas mais utilizadas foram a cinerapia, os broncodilatadores, a alfa-dornase, mucolíticos, suplementos vitamínicos e enzimáticos, antibioterapia e oxigenoterapia.

Relativamente à evolução, uma doente abandonou a consulta, uma doente faleceu, um doente aguardava transplante pulmonar e os restantes mantiveram as suas características clínicas habituais.

Neste grupo, a gravidade da doença pulmonar não se relacionou com o diagnóstico mais tardio, o que se pode dever à diversidade de apresentação fenotípica da FQ na idade adulta.

**Rev Port Pneumol 2007; XIII (3): 335-347**

**Palavras-chave:** Fibrose quística, adultos, revisão.

### Introdução

A fibrose quística é uma doença multissistémica que afecta os aparelhos respiratório, digestivo, reprodutor e as glândulas sudoríparas, mas a doença pulmonar progressiva continua a ser a principal causa de morbilidade e mortalidade na idade adulta.<sup>1</sup>

A lesão pulmonar decorre da acumulação de secreções espessas e viscosas nas vias aéreas, a qual é consequência provável de disfunção ciliar e colonização precoce, por alterações iónicas do epitélio brônquico devidas a um transporte anormal de cloreto de sódio nas

Non-respiratory involvement was variable. Four patients had digestive involvement (one with hepatic cirrhosis), one had renal failure and only one had a sperm count to document infertility. Four patients had osteopaenia.

Treatment included chest physiotherapy, bronchodilators, dornase alfa, mucolytics, digestive enzymes, vitamins, antibiotics and oxygen therapy.

At review, one had left follow-up, one had died, one was awaiting lung transplant and the others evidenced no difference in clinical characteristics.

In this group of patients the severity of the pulmonary disease was not related to a late diagnosis. It can be explained by the diversity of cystic fibrosis presentation in adults

**Rev Port Pneumol 2007; XIII (3): 335-347**

**Key-words:** Cystic fibrosis, adults, review.

### Introduction

While cystic fibrosis is a multisystemic disease which involves the respiratory, digestive and reproductive systems and the sweat glands, progressive pulmonary disease is still the main cause of morbidity and mortality in adult age sufferers.<sup>1</sup>

Pulmonary lesions occur in the accumulation of thick, viscous secretions in the airways, probably caused by ciliary dysfunction and early colonisation by ionic abnormalities of the bronchial epithelium in turn caused by abnormal transport of

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4214382>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4214382>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)