



Choroby płuc uwarunkowane genetycznie

Lek. Sylwia Wenclewska

Klinika Chorób Wewnętrznych, Diabetologii i Farmakologii Klincznej

Mukowiscydoza

- genetycznie uwarunkowane zaburzenie wydzielania przez gruczołu zewnątrzwydzielnicze, głównie w układach oddechowym i pokarmowym
- przyczyną są mutacje genu kodującego białko błonowe CFTR

Zmiany w układzie oddechowym:

zwiększone wydzielanie śluzu, przewlekłe zakażenia bakteryjne –
powstanie torbieli i rozstrzeni, przewlekłe zapalenie błony śluzowej nosa i zatok przynosowych z obecnością polipów

Zmiany w układzie pokarmowym dotyczą głównie trzustki:

zastój soku trzustkowego i spadek jego pH – aktywacja enzymów proteolitycznych – stan zapalny – poszerzenie przewodów – włóknienie – niewydolność zewnątrzwydzielnicza trzustki, po kilkunastu latach cukrzyca

Zmiany w innych narządach:

zablokowanie światła i zatrzymanie rozwoju nasieniowodów, zaburzenie zwrotnego wchłaniania chloru i wtórnie sodu w przewodach gruczołów potowych zwiększa zawartość NaCl w pocie

Objawy podmiotowe:

kaszel – zwykle pierwszy objaw, początkowo sporadyczny, potem codziennie z wykrztuszaniem gęstej, ropnej wydzieliny, krwioplucie, duszność, ograniczenie drożności i przewlekły ropny nieżyt nosa, oddawania obfitych i cuchnących stolców, wzdęcie i ból brzucha

Objawy przedmiotowe:

furczenia i świsty, rżenia, sinica i palce pałeczkowate, zwykle beczkowata klatka piersiowa, często niedobór masy ciała

Przebieg naturalny:

- choroba na ogół ujawnia się we wczesnym dzieciństwie, rzadko później
- najczęściej następuje przewlekła, powolna destrukcja oskrzeli z zajęciem miąższu płuc, co prowadzi do niewydolności oddechowej i zgonu
- w Polsce przeciętnie ~ 22r.ż

Rozpoznanie:

- 1) Stężenie jonu chlorkowego w pocie ≥ 60 mmol/l w dwóch pomiarach wykonanych w różnych dniach
- 2) U osób ze stężeniem 30-60 mmol/l wskazane badanie genetyczne
- 3) Stężenie < 30 mmol/l – dalsza diagnostyka tylko w razie typowych objawów

PRZEWLEKŁA OBTURACYJNA CHOROBA PŁUC

charakteryzuje się utrwalonym ograniczeniem przepływu powietrza przez dolne drogi oddechowe, które zazwyczaj postępuje i jest związane z nadmierną reakcją zapalną w oskrzelach i płucach w odpowiedzi na szkodliwe działanie pyłów i gazów

Czynniki ryzyka POCHP:

80%- narażenie na dym tytoniowy,

20%- narażenie zawodowe na pyły, substancje chemiczne,

zanieczyszczenie powietrza, niedobór alfa-1-antytrypsyny (AR),
infekcje ukł. oddechowego w dzieciństwie

Wywiad

kaszel z odkrztuszaniem śluzowej wydzieliny, szczególnie rano, utrzymujący się co najmniej 3 miesiące w roku w ostatnich 2 latach,

- **duszność** początkowo wysiłkowa, potem spoczynkowa, świszczący oddech, spadek masy ciała, brak łaknienia, depresja

Badanie przedmiotowe

beczkowate poszerzenie klatki piersiowej,
poziome ustawienie żeber,
nadmiernie jawny lub bębenkowy wypuk nad polami
płucnymi,

Częstość oddechów $>20/\text{min.}$,

wydłużony wydech, oddech płytki,

sinica.