

Ministerul Sănătății al Republicii Moldova	Protocolul clinic al locului de lucru FIBROZA CHISTICĂ	
IMSP Institutul Mamei și Copilului Sectia pneumologie	Fibroza chistică este cea mai frecventă afecțiune monogenică autosomal recesivă, din punct de vedere fiziopatologic traducându-se prin dereglarea transportului clorurilor la nivelul celulelor epiteliale cu producerea unor secreții vâscoase de către glandele exocrine și clinic caracterizată prin afectare poliorganică cu evoluție cronică progresivă.	
	Codul bolii (CIM 10) – E 84.0,E84.1,E84.8,E84.9	
1. CONFIRMAREA DIAGNOSTICULUI CLINIC		
1.1 Recomandări în colectarea anamnesticalui		
- Evaluarea acuzelor caracteristice - Episoade frecvente de infecții respiratorii (dispnee îndelungată, respirație zgomotoasă, bronșite simple și obstructive, pneumonii recurente) - Sindrom de tuse persistentă asociată cu episoade infecțioase respiratorii, evoluție trenantă, exacerbări nocturne, caracter paroxistic, obositoare - Modificarea caracteristicilor și frecvenței scaunului - Eșec ponderal - Sărutul sărat (gustul sărat al transpirației), prezența cristalelor de sare pe tegumente în perioadele calde ale anului - Vârsta de debut și durata acuzelor prezentate - Ileus meconial în primele zile de naștere - Icter neonatal prelungit - Pneumonii recurente cu răspuns lent la tratament în perioada neonatală, la sugar sau la copilul mic - Semne de maldigestie și malabsorbție cu adaos ponderal insuficient din prima lună de viață - Aprecierea anamesticalui eredo-colateral - Anamneza familială cu prezența copiilor decedați la vârsta sugarului sau a altor copii cu diagnosticul stabilit de FC - Prezența FC la alte rude din familie - Colectarea informației despre vaccinările efectuate		
1.2 Evidențierea semnelor clinice		
Manifestări respiratorii - Afecțiuni ale sistemului respirator - Expectorații abundente, purulente, sputa uneori fetidă, hemoptizii - Insuficiență respiratorie progresivă - Hipocratism digital (hipoxie cronică persistentă severă) - Selectarea germenilor (<i>S.aureus</i>, <i>Ps.aeruginosa</i>, <i>Burkholderia cepacia</i>, <i>St.maltophilia</i>, <i>Achromobacter xyloxidans</i>,<i>A.fumigatus</i>) - Afecțiuni ORL - Polipoză nazală, sinuzită cronică, recidivantă	Manifestări gastrointestinale și digestive - Ileus meconial (4-20% cazuri) - Sindromul obstrucției abdominale distale (8-10%) - Insuficiență pancreatică exocrină (90%) - Afectare hepatobiliară - Afectare gastro-intestinală - Refluxul gastro-esofagian (11-32%) - Gastroduodenită, ulcer gastric/duodenal - Prolaps rectal recidivant	Alte manifestări ale FC - Anomalii sudoripare și electrolitice - Disfuncții genito-urinare - Patologie endocrină
2.Semnele și simptomele exacerbării procesului pulmonar		
Exacerbarea pulmonară presupune prezența a patru semne din cele 12 enumerate		
1. Creșterea producției de spută sau/și schimbarea aspectului acesteia (purulentă, miros specific)	7. Scădere ponderală >1kg sau >5% din greutate cu anorexie sau scăderea aportului alimentar	
2. Hemoptizie primar apărută sau intensificarea ei	8. Durere și tensiune la nivelul sinusurilor paranazale	
3. Intensificarea tusei	9. Modificarea aspectului eliminărilor nazale	
4. Apariția sau progresarea insuficienței respiratorii (creșterea FR sau a efortului respirator)	10. Modificări la examenul clinic pulmonar	
5. Astenie, fatigabilitate, scăderea toleranței la efort fizic, letargie	11. Scăderea funcției pulmonare cu >10% față de valoarea medie din ultimele 3 luni	
6. Febra > 38°C	12. Modificări patologice noi ale radiografiei pulmonare	

Investigații paraclinice	
Teste pentru confirmarea FC: • Testul sudorii • Examenul genetic • Teste pentru determinarea insuficienței pancreatice - Determinarea elastazei-1 în materiile fecale - Examen coprologic	Cercetări explorative pentru pacienții internați: • Hemoleucograma, sumarul urinei • EAB, ionograma, proteina totală, transaminazele hepatice, fosfataza alcalină • Aprecierea glicemiei la momentul internării • Evaluarea pulsoximetriei în timpul nopții • Bacteriologia sputei cu antibioticograma • Determinarea funcției respiratorii (spirografie) • Radiografia pulmonară • ECG • USG organelor interne
Examinări instrumentale suplimentare (la indicații clinice speciale)	
• TC pulmonară/sinusurilor paranazale • EcoCG cu Doppler • Radiografia abdomenului	• FEGDS • Computer tomografia abdomenului • Scintigrafia ficatului
Diagnosticul diferențial	
- Astm bronic - Boala bronșiectatică - Tuberculoza pulmonară	- Tusea convulsivă - Celiachia - Insuficiența lactazei
3. CRITERII DE SPITALIZARE	
În secție de profil - Exacerbarea procesului pulmonar (conform criteriilor) - Complicații digestive: sindromul obstrucției abdominale distale, sindrom hemoragic - Sindromul pseudobarter, sindrom de deshidratare acută	În secția de reaminare și terapie intensivă - Manifestări neurologice (stare confuză, copil somnolent, convulsii). - Tahipnee (FR>40/minut). - Necesitatea ventilației asistate. - Hipotensiune sau prăbușirea TA cu peste 40 mmHg fără o altă cauză cunoscută; - Tahicardia excesivă: FCC >150/minut sau neadecvată febrei. - Hiperpirexia (temperatura corporală > 39°C).
4. TRATAMENTUL	
• Tratamentul manifestărilor pulmonare – conform agentului bacterian identificat în secrețiile bronșice • Terapie mucolitică (inhalații hipertone, mucolitice) • Remedii bronholitice • Chinetoterapie respiratorie • Terapie substitutivă cu enzime pancreatice minimicrocapsulate • Tratamentul ileusului meconial • Tratamentul sindromului de obstrucție intestinală distală • Terapie refluxului gastro-esofagian • Tratamentul afectării hepatice • Corecția semnelor de cord pulmonar	
5. CRITERII DE EXTERNARE	
- Starea generală bună - Detresa respiratorie ameliorată - Sa O₂>92%	
6. RECOMANDARI	
- Monitorizarea la Centrul Ambulator de Fibroză Chistică și Alte Maladii Rare, conform PCN „FC,,	

Aprobat prin	Elaborat în baza Protocolului Clinic Național „Fibroza Chistică” (PCN - 93) Reactualizat 2015
--------------	---