



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

228/26 - FIBROSI QUÍSTICA DE L'ADULT

A. Ocaña Padilla^a, D. de la Rosa Carrillo^b, R. Bonich Juan^c, T. Rama Martínez^d, E. Nebot Molina^d, E. Valentín Moya^d, R. Sierra Luján^d, D. Arribas Tutusaus^e, X. Planell García^f y M. Vióquez Meya^d

^aEAP El Masnou-Ocata. ^bPneumologia. Hospital Plató. ^cEAP Vic-1 Nord. ^dMedicina de Família. EAP El Masnou-Ocata. ^eMedicina de Família. EAP Manso-Poble Sec. ^fMedicina de Família. EAP Sant Roc.

Resumen

Descripció del cas: Dona de 53 anys, mai fumadora, antecedents de reumatisme palindròmic, diabetis mellitus (DM) tipus II. Etiquetada d'asma FA més de 20 anys per hiperreactivitat bronquial i infeccions respiratòries de repetició. Antecedents familiars: àvia i mare bronquiectasis i DM. Acudeix a consulta per pèrdua de pes, mal control DM i dolor abdominal a hipocondri dret. Reinterrogant a la malalta, refereix augment de la seva tos i expectoració habituals des de FA mesos.

Exploració i proves complementàries: TA 128/79. Auscultació cardíaca: tons cardíacs rítmics a 88x' sense bufs. Auscultació Respiratòria: Crepitants gruixuts bibasals, espiració allargada. Abdomen: Tou, depresible, sense masses ni visceromegàlies, Blumberg negatiu. Analítica: Hemograma, hormones tiroïdals i calcèmia normals, marcadors tumorals negatius. PCR 10 mg/l. Glucèmia 56 mg/dl. Glicada 10,3. Colesterol 189 mg/dl. FR 27 U/L. Cultiu d'esput: *Pseudomonas aeruginosa*. EKG: ritme sinusal. No trastorns de la conducció ni de la repolarització, sense hipertrofia de ventricle esquerre. Radiografia de tòrax: índex cardio-toràcic normal. Sens costo-frènics lliures. Camps pulmonars sense nòduls. Bronquiectasis bibasals. Ecografia abdominal: dins la normalitat. TC tòrax: presència de bronquiectasis difuses, amb engruiximent de la paret bronquial, atelèctasi subsegmentària a LII i afectació de la petita via aèria LID i LM. TC abdominal: quists hepàtics, massa renal heterogènia compatible amb angiolioma renal. Adenopaties mesentèriques a hipocondri i flanc esquerre. Derivada al servei de pneumologia amb la sospita de fibrosi quística de l'adult i se li van realitzar les proves: Test de la suor: 77 i 72 mEq NaCl, Estudi genètic: Presència d'una mutació. Estudi de potencials nasals: compatible amb fibrosi quística.

Judici clínic: Fibrosi quística de l'adult.

Diagnòstic diferencial: Neoplàsia d'origen desconegut; asma bronquial; MPOC; bronquiectasis de causa diferent a la FQ (post-infecciosa, immunodeficiència humoral); DM de difícil control.

Comentari final: La FQ diagnosticada a l'adult habitualment representa una forma més lleu de la malaltia. El seu diagnòstic requereix d'una sospita clínica (en aquest cas malaltia pulmonar en una pacient mai fumadora i malaltia pancreàtica crònica), amb posterior confirmació mitjançant 2 tests de la suor positius i/o estudi genètic amb presència de 2 mutacions. En casos amb test de la suor indeterminada i en els que només es detecta una mutació, l'estudi dels potencials nasals pot confirmar el diagnòstic. El tractament es basa en una dieta rica en proteïnes, tractament de la DM i de les infeccions respiratòries, rehabilitació respiratòria, mucolítics, broncodilatadors i antiinflamatoris.

BIBLIOGRAFIA

1. De Gracia J, Álvarez A, Mata F, Guarner L, Vendrell M, Gadtner S, Cobos N. Cystic fibrosis in adults: study of 111 patients. *Med Clin (Barc)*. 2002;119:605-9.
2. Cantón R, Máiz L, Escribano A, Oliveira C, Oliver A, Asensio O, et al. Spanish Consensus on the Prevention and Treatment of *Pseudomonas aeruginosa* Bronchial Infections in Cystic Fibrosis Patients. *Arch Bronconeumol*. 2015;51:140-50.
3. Walkowiak J, Lisowska A, Blaszczycki M. The changing face of the exocrine pancreas in cystic fibrosis: pancreatic sufficiency, pancreatitis and genotype. *Eur J Gastroenterol Hepatol*. 2008;20:157-60.