



**DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE**  
**CYSTIC FIBROSIS ASSOCIATION OF SLOVENIA**

# **CISTIČNA FIBROZA - 2**

**zbornik predavanj**

Ljubljana, Pediatrična klinika, 11. september 2010



Ljubljana, september 2010





**DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE**  
**CYSTIC FIBROSIS ASSOCIATION OF SLOVENIA**

# **CISTIČNA FIBROZA - 2**

**zbornik predavanj**

Ljubljana, Pediatrična klinika, 11. september 2010

Ljubljana, september 2010

CISTIČNA FIBROZA

© 2010, Društvo za cistično fibrozo Slovenije

Uredniki: Slavka Grmek Ugovšek, Mauro Hrvatini, Uroš Sajko

Strokovna recenzenta: Andreja Borinc Beden, Barbara Salobir

Avtorji predavanj: Petra, Bezeljak, Andreja Borinc Beden, Petra Ferfolja, Helena Potočnik Vičar, Tadeja Rudolf Vahtar, Barbara Salobir

Izdajatelj: Društvo za cistično fibrozo Slovenije

Tisk: Tiskarna Repovž d.o.o.

Naklada: 70 izvodov

Številka: 2/2010

## KAZALO

SLAVKA GRMEK UGOVŠEK <b>UVODNIK</b> .....	1
BARBARA SALOBIR <b>POROČILO S 33. EVROPSKE KONFERENCE O CISTIČNI FIBROZI</b> .....	3
ANDREJA BORINC BEDEN <b>PREDSTAVITEV 33. EVROPSKE KONFERENCE O CISTIČNI FIBROZI</b> .....	7
PETRA BEZELJAK, HELENA POTOČNIK VIČAR <b>OZAVEŠČENOST O CISTIČNI FIBROZI MED MLADIMI</b> .....	12
TADEJA RUDOLF VAHTAR <b>VKLJUČEVANJE OTROKA S CISTIČNO FIBROZO V OBŠOLSKE DEJAVNOSTI</b> .....	13
PETRA FERFOLJA <b>MENI JE PRAV LEPO</b> .....	17



## Slavka Grmek Ugovšek UVODNIK

Društvo za cistično fibrozo Slovenije je mlado društvo, ustanovljeno konec lanskega leta. Namenjeno je organizirani pomoči bolnikom z redkimi boleznimi, zlasti s cistično fibrozo in njihovim družinam za doseg višje kakovosti življenja, ki pripomore k boljšemu in daljšemu življenju bolnikov.

V društvu izvajamo programe samopomoči, različne delavnice, strokovna srečanja oz. izobraževanja, ki služijo kot pomoč bolnikom in njihovim družinam. Preko foruma, telefona, sestankov, srečanj si udeleženci izmenjajo informacije in dragocene izkušnje ter si tako pomagajo med seboj. Društvo sodeluje z evropskimi in mednarodnimi organizacijami ter sorodnimi nevladnimi organizacijami v Sloveniji. Na področju svojega delovanja društvo sodeluje tudi na javnih razpisih. Tako želi pomagati bolnikom, katerih zdravje ali življenje je ogroženo in prispevati h krepitvi njihovega zdravja. S svojim delovanjem lajša socialne stiske ter težave ljudi. Širimo razpoznavnost društva in smo prisotni v različnih medijih.

Zastopamo interese bolnikov in njihovih družin na vseh področjih življenja ter se zavzemamo za varstvo človekovih pravic. Odgovorne opozarjamo na probleme in težave, s katerimi se srečujejo ljudje. Tako imajo starši otrok z napredovano obliko cistične fibroze pravico do delnega plačila za izgubljeni dohodek in pravico do dodatka za nego otroka v višjem znesku na podlagi *Zakona o starševskem varstvu in družinskih prejemkih*. V postopku odločanja je treba pridobiti mnenje zdravniške komisije. Zdravniška komisija v vsakem posameznem primeru oceni, ali in v kolikšni meri otrok potrebuje posebno nego in varstvo ter v skladu z mnenjem zdravniške komisije se enemu od staršev prizna določena pravica, če komisija za cistično fibrozo oceni, da gre za otroka z napredovano obliko cistične fibroze (to so otroci, ki potrebujejo dnevno respiratorno fizioterapijo pod nadzorom staršev ali imajo indeks telesne teže pod 25 P (percentilo) in težave pri hranjenju ali imajo zaplete jetrne ciroze).

Sprejet je nov *Zakon o socialno varstvenih prejemkih*, ki že velja in se bo začel uporabljati 1. junija 2011, ko bodo izdani podzakonski akti. Na podlagi tega zakona imajo posamezniki, ki so se zaradi osebnih okoliščin (trajna nezaposljivost ali trajna nezmožnost za delo, ženske starejše od 63 let, moški starejši od 65 let) trajno znašli v poslabšanem socialnem položaju, pravico do denarne socialne pomoči in pravico do varstvenega dodatka. To velja predvsem za posameznike, ki niso upravičeni do pravic iz pokojninskega in invalidskega zavarovanja. Z drugimi besedami povedano, velja za otroke oziroma osebe, ki po predpisih iz pokojninskega in invalidskega zavarovanja niso upravičene do pokojnine in so trajno nezaposljive ali trajno nezmožne za delo.

Trenutno je v obravnavi *predlog Zakona o pokojninskem in invalidskem zavarovanju (ZPIZ-2)*, v katerem smo opazili, da je prišlo do izločitve čistih socialnih transferjev, med drugim pravice do invalidnine. Pravica do invalidnine po sedanji pokojninski in invalidski zakonodaji ureja telesno okvaro kot posebno zavarovalno tveganje, če nastane pri zavarovancu izguba, bistvenejša poškodovanost ali znatnejša onesposobljenost posameznih organov ali delov telesa, kar otežuje aktivnost organizma in zahteva večje napore pri zadovoljevanju življenjskih potreb, ne glede na to, ali ta okvara povzroča invalidnost ali ne. Do tega denarnega nadomestila so upravičeni le zavarovanci po pokojninskem in invalidskem zavarovanju, ali drugače, le zavarovanci, ki so bili ob nastanku invalidnosti zaposleni oz. so bili obvezno zavarovani po pokojninskem in invalidskem zavarovanju. Ker so osebe, ki so od rojstva invalidi še posebno ranljive osebe, saj se že od rojstva soočajo z onesposobljenostjo posameznih organov ali delov telesa, kar otežuje aktivnost organizma in zahteva večje napore pri zadovoljevanju življenjskih potreb skozi celo življenje, smo mnenja, da je nujno treba urediti pravico do invalidnine za vse državljane enako, ne glede na to, kdaj je okvara nastopila (npr. od rojstva), kot nadomestilo za okvare, ki pa niso povezane z delom. S tem bo posamezniku, ki je postal invalid (lahko že od rojstva) zagotovljena možnost preživetja in dostojnega življenja. Kako bo ta pravica po novem urejena, čakamo na odgovor in pojasnila pristojnega ministrstva.

Otroci s cistično fibrozo se štejejo med dolgotrajno bolne otroke, ki imajo *po Zakonu o usmerjanju otrok s posebnimi potrebami* pravico do dodatne strokovne pomoči. Dodatna strokovna pomoč se izvaja v posebni skupini glede na vrsto in stopnjo primanjkljajev, ovir oz. motenj v oddelku ali izven oddelka, lahko pa tudi individualno v oddelku ali izven oddelka. Če dodatne strokovne pomoči ni mogoče zagotoviti v in izven oddelka in je strokovno utemeljeno, se dodatna strokovna pomoč lahko nudi otroku tudi na domu. Praktične izkušnje o izvajanju te pravice bodo strokovnjaki predstavili na srečanju.

Na strokovnem srečanju, ki spada med naše redne dejavnosti, bosta strokovnjakinji predstavili novosti v zdravljenju cistične fibroze, ker sta se udeležili 33. evropske konference o cistični fibrozi v Valenciji. Nato bodo teme posvečene predvsem ozaveščenosti o cistični fibrozi, kako mladi gledajo na to bolezen, kako bolniki doživljajo svojo bolezen in z njo živijo, njihove izkušnje. Ravnateljica bolnišnične šole bo predstavila delo v bolnišnični šoli, sodelovanje z matičnimi šolami bolnikov, kako lahko bolniki, kljub svoji bolezni, uspešno nadaljujejo šolanje v času poslabšanj njihovega zdravstvenega stanja.

Več o našem delovanju lahko preberete na spletni strani društva <http://www.drustvocf.com>, ki je namenjena tudi širši javnosti.

Predsednica društva



---

**Barbara Salobir**  
**POROČILO S 33. EVROPSKE KONFERENCE O CISTIČNI FIBROZI**

**Od 16. do 19. junija 2010 je v Valenciji**, tretjem največjem, a izjemno ljubkem španskem mestu, ki združuje tradicionalno z modernim in je seveda znano po nogometu, **potekala 33. Evropska konferenca o cistični fibrozi**. Udeležili sva se jo z dr. Andrejo Borinc-Beden, vodilno strokovnjakinjo na področju cistične fibroze v Sloveniji. Ob zanimivem in intenzivnem programu konference za naju skoraj ni bilo časa, da bi užile utrip tega zanimivega mesta.

So naju pa zato prijetni sončni žarki in blag mediteranski vetrič med odmori, ko smo pili kavo na trati pred kongresnimi stavbami, prijetno sproščali, tako da sva vmes lahko cel dan intenzivno poslušali zanimiva predavanja in se seznanjali z novostmi obravnave bolnikov s cistično fibrozo, od postavitve diagnoze do zdravljenja in skrbi za čimboljšo kvaliteto življenja.

Na konferenci so namreč vodilni evropski in svetovni strokovnjaki s področja cistične fibroze predstavili celostno podobo bolezni, sočasno je bilo predstavljenih veliko raziskav in obravnav posameznih bolnikov, tudi v obliki kratkih ustnih predstavitev in posterjev. Farmacevtska podjetja so na satelitskih simpozijih in na svojih razstavnih prostorih ponujala vse potrebne informacije o svojih najnovejših zdravilih in zdravstvenih pripomočkih, potrebnih za zdravljenje bolnikov s cistično fibrozo.

**Če bi strokovno dogajanje konference združila v nekaj podpoglavij, so bila glavna sporočila naslednja:**

- Bolnike s cistično fibrozo je potrebno (tako kot je že dalj časa jasno) **voditi v specilaiziranih Centrih za cistično fibrozo za otroke in odrasle**, poudarjen je bil vidik, da so poleg zdravniškega teama izjemnega pomena specializirane medicinske sestre, fizioterapevti, nutricionisti in psihologi, pa tudi socialni delavci. Uspeh je odvisen predvsem od individualne obravnave posameznega bolnika znotraj jasno postavljenih strokovnih kriterijev obravnave bolnikov, kjer pomembno vlogo igra tudi psihosocialni vidik, saj je učinkovitost zdravljenja izjemno odvisna od sodelovanja bolnika in njegove okolice. Centri morajo biti tesno povezani s centri za presaditev pljuč. Pomembno je vodenje registra, ki omogoča dobre epidemiološke podatke in s tem smer napredka v zdravljenju in celostni obravnavi bolnikov s cistično fibrozo.

- V obravnavi bolnikov je na začetku najpomembnejše **zgodnje odkrivanje bolezni**, ob katerem zaenkrat ne samo pri nas, ampak tudi v Evropi in Ameriki ostaja odprtih še veliko vprašanj, od izbire ustreznih testov znoja in genetskih testiranj, do vprašnja kako zgodnje odkrivanje bolezni implementirati tako, da bo dostopno v vseh državah in kako zdraviti začetne oblike bolezni, ko je le ta odkrita še preden so že izraženi simptomi.
- **Za zdravljenje pljučne prizadetosti** so bistveni dobra respiratorna fizioterapija, ob ustreznih inhalacijskih terapijih, zgodnje odkrivanje okužb v spodnjih in zgornjih dihalnih poteh in ustrezno protimikrobno zdravljenje.
  - Prikazali so kar nekaj zelo **funkcionalnih vibracijskih jopičev**, med katerimi je bil predstavljen tudi takšen, ki ga v kratkem pričakujejo na Pediatrični kliniki v Ljubljani.
  - Pri inhalacijski terapiji so predstavljali **priročne predpakirane ampule hipertonične solne raztopine**, ki bistveno olajšajo potovanja bolnikom s cistično fibrozo (Hyaneb®Praxis, Nebusal®7%Forest, MucoClear®6% ali 3% Pari), še vedno je aktualna Dornasa Alpha, N-acetylcistein v inhalacijski terapiji nima mesta, odprto pa je vprašanje uporabe inhalacijskih kortikosteroidov, ki so morda koristni pri nekaterih bolnikih. Obetajo se **novi načini raztapljanja in odstranjevanja mukusa in genetsko zdravljenje**.
  - Pri zgodnjem odkrivanju okužb, tako v spodnjih kot zgornjih dihalnih poteh (obnosni sinusi so lahko rezervoar mikrobov), so povdarjali **poleg bakterijskih tudi** redkejša, a pomembna **glivična okužba** in **okužbe z atipičnimi mikobakterijami**. Potrebno je ustrezno protimikrobno zdravljenje. Antimikrobno zdravljenje lahko omejujejo alergije nanje. Vedno bolj se uveljavljajo **inhalacijski antibiotiki** od že uveljavljenega tobramicina do aztreonama in ciprofloksacina, ki so bili predstavljeni na strokovnih predavanjih in satelitskih simpozijih farmacevtskih podjetij, koristne informacije pa so o njih ponudili tudi na razstavnih prostorih. Poleg inhalacijskih, pa se uveljavlja tudi intravensko zdravljenje z antibiotiki na domu prek vstavljenih stalnih centralnih katetrov, ki ga nadzorujejo specializirane medicinske sestre. Odprle so se debate o načinu zdravljenja, kjer sta si nasproti stala dva principa: agresivni in "konzervativni" z uporabo minimalnih še učinkovitih odmerkov .
  - Za "borbo" proti okužbi s pseudomonasom je potekalo posebno srečanje strokovnjakov, ki sodelujejo v raziskavi pozitivnih učinkov **anti-pseudomonasnih imunoglobulinov IgY** - raziskava IMPACTT, ki vstopa v fazo III kliničnih raziskav. Obeta se, da bodo anti-pseudomonasni imunoglobulini učinkoviti v preprečevanju akutne okužbe in podaljševanju obdobja do pojava kronične okužbe.

- Kadar pljučna bolezen napreduje do te mere, da je izčrpano vse konzervativno zdravljenje pride v upoštevanje **presaditev pljuč**. Bolniki s cistično fibrozo imajo med transplantiranimi bolniki najboljšo prognozo. Izziv je ugotoviti pravi čas, ko se bolnika da na listo za presaditev pljuč.
- **Prehranski status telesa** je vse od začetka bolezni do odrasle dobe **ključen za prognozo**.
  - Za oceno prehranjenosti se uporabljajo različni indeksi, ki večinoma vsi korelirajo s pljučno funkcijo.
  - Slab prehranski status je povezan s hitrejšim upadom pljučne funkcije, pogostejšimi okužbami in drugimi zapleti.
  - **Poleg primerne nadomeščanja encimov žleze slinavke**, na voljo je več tudi novejših preparatov z izboljšanimi lastnostmi, ki se med sabo lahko tudi pomembno razlikujejo, je nujno potreben **zadosten vnos energetske in beljakovinsko bogate hrane in nadomeščanje maščobotopnih vitaminov ADEK**. Nad ravniyo vitaminov je potreben nadzor, zaenkrat še ni dokončno dorečeno, kateri merjeni parametri so za oceno vitaminskega statusa najbolj povedni.
  - **Pomen dodatnega vnosa antioksidantov še ni dokončno dorečen**. Manjkajo še raziskave, čeprav je že nedvomno znano, da je oksidativni stres povečan in da je zaradi malabsorpcije zmanjšan vnos antioksidantov. Med antioksidanti je najpomembnejši vitamin E in beta-karoten, pa tudi prekursorji glutaiona. Vitamin E, kot že rečeno dodatno vnašamo, ob tem je potrebno paziti, da ne pride do hipervitaminoze.
  - Kadar ni možen zadosten vnos živil skozi usta so potrebni dodatni ukrepi, **hranjenje po sondi, prek gastrostome ali redko parenteralno**.
  - Če se pojavi **sladkorna bolezen, se ne omejuje vnosa živil** ampak se prilagodi **zdravljenje z inzulinom**, ki ima tudi ugoden anabolni učinek.
- **Gastroezofagealni refluks** ima 80%, dudenogastrični refluks pa ima 35% bolnikov. Če se refluks dobro zdravi imajo bolniki boljšo prognozo, prav tako imajo boljšo prognozo, če premagajo **gastroparezo. Sindrom distalne obstrukcije tankega črevesja** (podoben mekonijemsku ileusu novorojencev) je pogostejši pri bolnikih po presaditvi pljuč in se ga da razrešiti konzervativno, če je odkrit dovolj zgodaj.
- Pomembne **jetrne bolezni** niso pogoste, patogeneza še ni povsem razjasnjena. Prizadeti so žolčevodi, pojavi se ciroza, pogosto se delajo žolčni kamni. Z elastografijo lahko že zelo zgodaj odkrijemo in kasneje tudi spremljamo jetrno prizadetost. Zdravljenje jetrne

prizadetosti je še odprto. Med tem, ko so eni zagovorniki, da ursodeoksiholna kislina bistveno prepreči progres jetrne bolezni, drugi menijo, da dajanje tega zdravila nima pomembnega učinka na zaviranje procesov na jetrih. Ob končni odpovedi jeter, pride seveda v poštev tudi presaditev jeter.

- Osteoporoza ni samo posledica malabsorpcije in pomanjkljivega vnosa kalcija in vitamina D, ampak tudi vitamina K, najnovejša spoznanja pa so odkrila, da so osteoblasti disfunkcionalni tudi zaradi same mutacije gena za cistično fibrozo.

Poleg teh, za neposredno zdravljenje bolnikov s cistično fibrozo pomembnih informacij so bile na konferenci predstavljene tudi najnovejše predklinične raziskave, ki so še dodatno popestrile bogat program. Program konference je bil tako zelo intenziven, da bi se včasih obe z dr. Borinčevo najrajši klonirali in poslušali več sočasno potekajočih predavanj hkrati. A žal to zaenkrat še ni možno :-). Tako sva izbrali tiste teme, ki so se nama zdele za naše bolnike v sedanjem trenutku najbolj pomembne in aktualne. Prepričani sva, da bova z informacijami, ki sva jih prinesle s te konference lahko pomembno izboljšali marsikateri vidik obravnave slovenskih bolnikov s cistično fibrozo, tako otrok kot odraslih.

Udeležbo na konferenci je sponzoriralo farmacevtsko podjetje Thorex-Chiesi.

**Andreja Borinc Beden**  
**PREDSTAVITEV**  
**33. EVROPSKE KONFERENCE O CISTIČNI FIBROZI**



EUROPEAN CYSTIC FIBROSIS SOCIETY (ECFS)  
 European Registry for Cystic Fibrosis

Report 2007

**European Cystic Fibrosis Registry Report 2007 data**

**Comparative demographics of the European cystic fibrosis population: a cross-sectional database analysis**

*Jonathan McCormick, Gita Mehta, Hanne V Olesen, Laura Viviani, Milan Macek Jr, Anil Mehta, on behalf of the European Registry Working Group\**

**Summary**

**Background** Country-specific patients' registries are rarely used to make international comparisons because of protocol discrepancies in data collation. We present data from a European cystic fibrosis registry that is dedicated to collection of demographic data, and assess whether the resources available in countries with and without European Union (EU) membership affects care and survival of patients.

*Lancet 2010; 375: 1007-13*  
 \*Members listed at end of paper  
 Centre for Academic Clinical Practice, Division of Clinical Population Science and



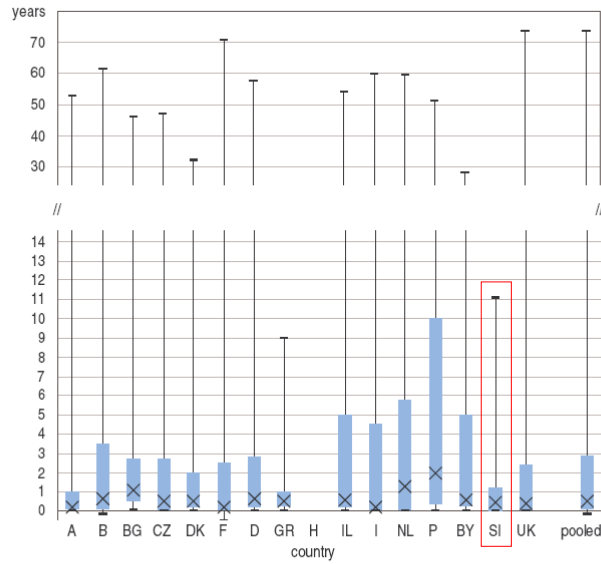
EUROPEAN CYSTIC FIBROSIS SOCIETY (ECFS)  
 ECFS Patient Registry

Report 2007- version 1

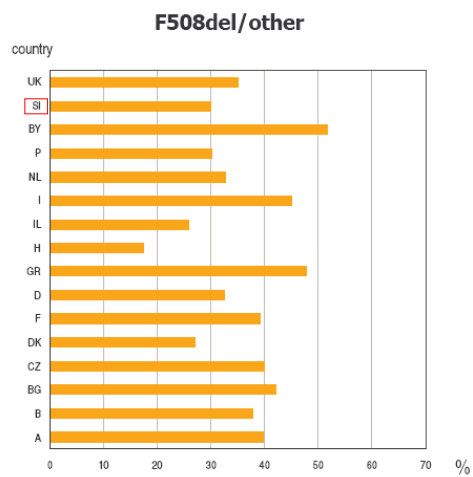
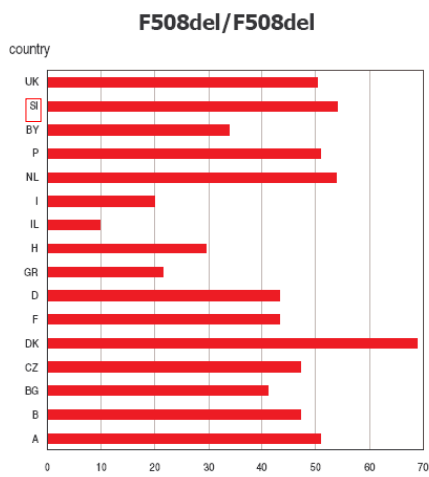
**Table 2** Age (in years) on 31-12-2007

country	mean	min	25 <sup>th</sup> pctl	median	75 <sup>th</sup> pctl	max	% ≥18 years
SI	10.49	0.54	6.87	10.38	14.38	19.79	4.00
GR	12.85	0.21	5.96	12.04	18.79	32.29	27.27
BY	12.87	0.38	6.71	12.71	17.46	33.38	21.38
BG	14.20	0.21	6.54	13.42	19.79	52.29	31.58
H	15.44	0.54	8.46	15.21	20.63	58.87	35.84
CZ	16.14	0.63	8.08	14.33	22.59	53.54	38.05
A	16.49	0.21	7.38	15.46	22.38	53.46	41.38
P	16.89	1.04	8.08	14.92	23.38	52.54	40.52
F	17.21	0.13	7.46	15.71	24.46	77.63	42.06
IL	17.87	0.04	8.80	16.13	25.04	58.71	43.00
D	19.13	0.13	10.12	17.63	26.54	67.38	48.46
B	19.40	0.21	9.38	17.63	27.25	62.12	48.86
UK	19.91	0.13	10.46	18.71	27.04	75.71	52.13
NL	20.37	0.04	10.29	17.71	28.96	68.46	48.97
DK	21.18	0.54	11.29	19.29	30.96	59.29	54.14
I	22.29	0.21	12.13	21.13	32.63	69.46	57.88
<i>pooled</i>	<i>18.70</i>	<i>0.04</i>	<i>9.29</i>	<i>17.21</i>	<i>26.04</i>	<i>77.63</i>	<i>46.82</i>

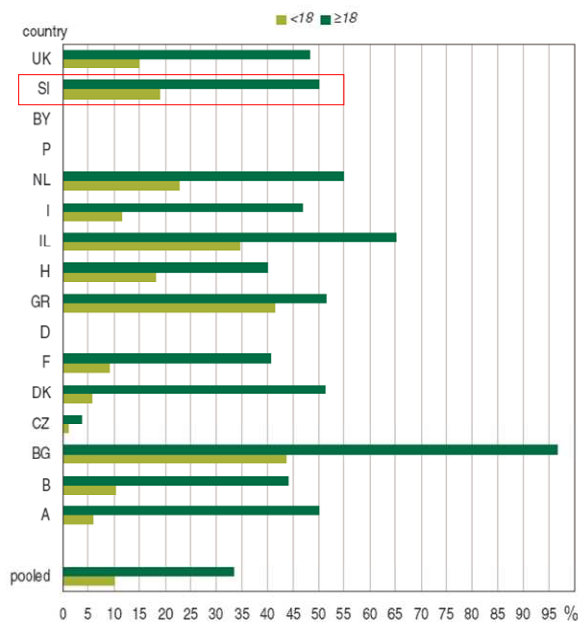
**Figure 3 Age (in years) at diagnosis**



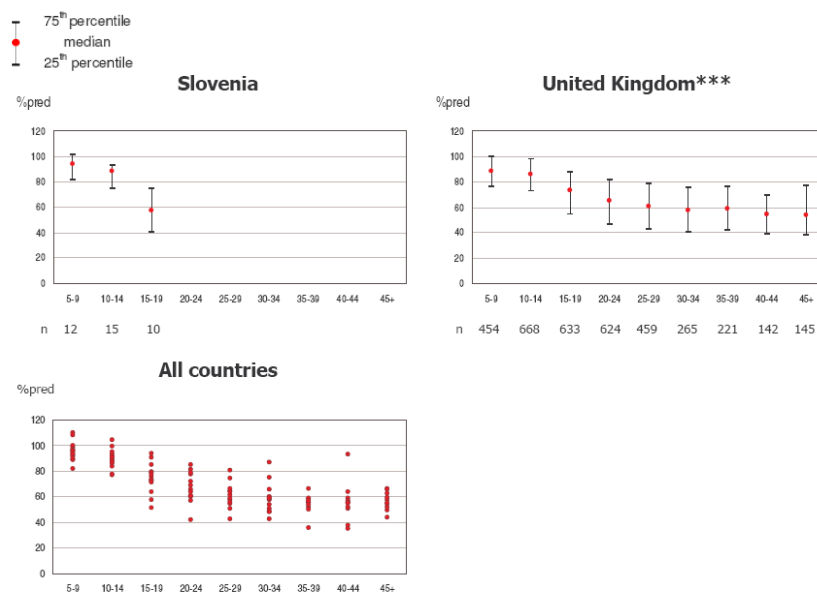
Boxplots: cross represents median, box represents 25<sup>th</sup> to 75<sup>th</sup> percentiles, whiskers represent minimum and maximum.



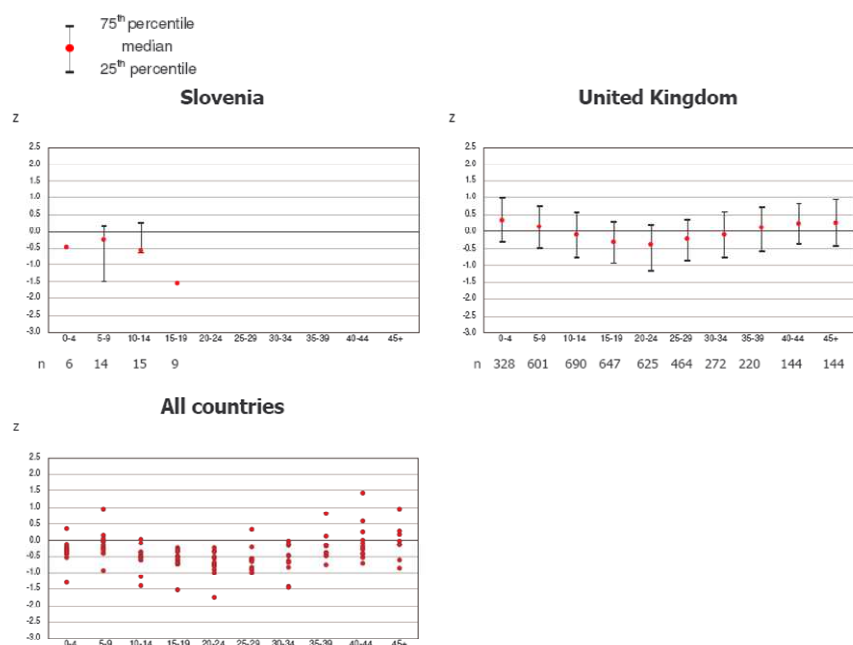
**Figure 8.2 Percentages of chronic *Pseudomonas aeruginosa* infection by age (years)**



**Figure 9 Quartiles of FEV<sub>1</sub>% of predicted (best of the year), by age (years)**



**Figure 12** Quartiles of z-scores for BMI, by age (years)



## CENTER ZA CISTIČNO FIBROZO

Pomemben je multidisciplinaren tim, sodelovanje med strokovnjaki, prehod iz otroške dobe v odraslo (otroci niso pomanjšani odrasli in odrasli niso veliki otroci) in Društva za cistično fibrozo Slovenije. Število otrok v Centrih za cistično fibrozo je stabilno, število odraslih strmo narašča.

## DIHALA

Pomembno je preprečevanje prenosa okužb, eradikacijsko zdravljenje prve okužbe z bakterijo *Pseudomonas aeruginosa* in kronično antibiotično zdravljenje.

Na FEV1 vpliva prehranjenost in kronična okužba s *Pseudomonas aeruginosa*.

Za zdravljenje cistične fibroze se uporabljajo naslednja zdravila:

- **Pulmozyme**, ki zmanjša število poslabšanj in izboljša pljučno funkcijo;
- **Hipertonična raztopina NaCl**, ki zmanjša število poslabšanj in izboljša pljučno funkcijo;
- **Sumamed**, ki zmanjša število poslabšanj, ne vpliva pa na pljučno funkcijo;
- **Manitol v inhalacijah (Bronchitol)**, ki zmanjša število poslabšanj in izboljša pljučno funkcijo. Pojavlja se vprašanje učinkovitosti glede na 7% NaCl in Pulmozyme, kakšno je prenašanje zdravljenja in kakšna je depozicija v male dihalne poti.



## **PSEUDOMONAS AERUGINOSA**

Obstajajo različni protokoli eradikacijskega zdravljenja. Novost je zdravljenje kronične okužbe v sinusih – lokalne inhalacije antibiotikov, uporablja se inhalator PARI SINUS, kirurško zdravljenje. Kronični sinuzitis poveča število poslabšanj na spodnjih dihalih in število hospitalizacij. 86% stafilokokov in 95% pseudomonasov je genotipsko identičnih v sinusih in pljučih.

## **VIRUSNE OKUŽBE DIHAL**

Virusne okužbe dihal povzročajo rinovirusi, respiratorni sinicijski virus (RSV). Otroci s cistično fibrozo imajo štirikrat večje tveganje za okužbe spodnjih dihal, 40% povečanje hospitalizacij, dvakrat večje tveganje za upad pljučne funkcije. Okužbe dihal običajno trajajo 22 dni, zdravljenje za zgornja dihala traja 16 dni, za spodnja dihala pa 12 dni. Virus influenza A zmanjša protivirusno obrambo. Večje tveganje za bakterijske okužbe predstavlja *Pseudomonas aeruginosa* ob okužbi z *respiratornim sinicijskim virusom*.

## **ANTIBIOTIKI – INHALACIJSKI**

Za zdravljenje cistične fibroze uporabljamo naslednje antibiotike v obliki inhalacij: tobramycin, colistin, ciprofloxacina, aztreonam, amikacin.

## **DENUFOSOL**

Je inhalacijski regulator ionskih kanalčkov. Poveča izločanje klora in zmanjša resorpcijo natrija ter izboljša delovanje migetalk. Rezultati raziskave bodo objavljeni v letu 2011.

## **ZA MUTACIJE SPECIFIČNA ZDRAVILA**

Mutacije so razdeljene v tri razrede.

- **razred 1: okvarjena sinteza CFTR:** *PTC 124 (Ataluren)* – ustavi prezgodnji stop kodon, je v fazi II raziskovanja (odrasli)
- **razred 2: okvarjen transport CFTR:** *VX 809* – izboljša transport CFTR, s tem poveča gostoto CFTR na celični površini pri mutaciji delta F508; *Miglustat* – izboljša transport CFTR pri mutaciji delta F508
- **razred 3: okvarjeno delovanje CFTR:** *VX 770* – izboljša prevodnost CFTR kanalčkov

## **IZBOLJŠANJE PROGNOZE BOLEZNI**

Za izboljšanje prognoze bolezni je kar 50% motivacija bolnika in sodelovanje pri zdravljenju, 25% predstavljajo nove oblike zdravljenja, 20% zgodnje zdravljenje pri majhnih otrocih in le 5% ostalo.

**Petra Bezeljak, Helena Potočnik Vičar**

## **OZAVEŠČENOST O CISTIČNI FIBROZI MED MLADIMI**

Moj glavni namen raziskovalne naloge je, da bi bili mladi ozaveščeni o boleznih, ki prizadenejo naše vrstnike ter, da poznamo njihove vzroke in simptome, pa naj gre za genske bolezni, rakava obolenja, astmo... Le na tak način lahko razumemo njihovo življenje, ki je podrejeno bolezni. S tem smo jim tudi sami sposobni pomagati ali vsaj izkazovati primeren odnos.

Genske bolezni so v družbi prisotne že vso zgodovino, saj gre za anomalije, ki se pojavijo v dednem materialu. Vse te mutacije so prenosljive s starševskih generacij na potomce. Pojavijo se pri približno 5% populacije.

Najpogostejša genska bolezen je cistična fibroza, katere prenašalec je vsak 30 Evropejec.

S pomočjo intervjujev bolnikov in njihovih staršev sem spoznala njihovo življenje.

Vsem je skupno, da so se simptomi bolezni začeli že v rani mladosti (pri starosti nekaj mesecev). Sprejetje njihove bolezni v družini je bil za vse velik šok. V prvi vrsti za njihove starše, saj so morali življenje popolnoma podrediti njihovi bolezni. V času odraščanja pa so morali bolezen sprejeti še sami.

Bolezen olajšajo vsakodnevne inhalacije in fizioterapije. Z leti bolezen napreduje. Bolniki imajo težave s prebavili, pojavi se sladkorna bolezen, osteoporoza. Kot skrajna oblika bolezni lahko pride do odpovedi pljuč. Po presaditvi pljuč je tveganje za okužbe še večje, vendar bolniku vsaj začasno omogočijo dostojno življenje.

---

**Tadeja Rudolf Vahtar**  
**VKLJUČEVANJE OTROKA S CISTIČNO FIBROZO**  
**V OBŠOLSKE DEJAVNOSTI**

**OSAMOSVAJANJE OTROKA IN STRAH STARŠEV, DA IZGUBIJO NADZOR NAD VODENJEM BOLEZNI**

Biti starš pomeni čutiti in prevzeti veliko odgovornost za otroka, ki jo nekateri bolj, drugi manj uspešno uresničujemo. Ko gre za otroka, ki potrebuje posebno nego, je ta odgovornost še toliko večja, z njo pa raste tudi navezanost starša na otroka in obratno. Hote ali nehote starši otrok s cistično fibrozo svojim otrokom namenjamo več časa in pozornosti (če izvzamemo čas za terapijo), kot je to običajno pri drugih otrocih. Takšna navezanost je lahko velik dar, po drugi strani pa lahko v določenem starostnem obdobju začne otroka obremenjevati in utesnjevati. Starši običajno z zaznavanjem razvojnih stopenj otroka zaostajamo za dejanskim razvojem le teh, zato prihaja do konfliktnih situacij. Konflikti ne izvirajo iz »problematičnosti obdobja«, kot stereotipno pravimo, temveč izvirajo iz nerazumevanja staršev za otrokove nove razvojne potrebe.

V srednjem in poznem otroštvu, kot obdobje med 6. in 11. letom starosti imenujejo razvojni psihologi, potrebujejo otroci veliko več časa za preživljanje s svojimi vrstniki kot v zgodnjem otroštvu, prav tako pa je prepoznavna otrokova potreba po odmiku od nadzorovanja s strani staršev. Socialna skupina je v tem obdobju tako za dečke kot deklice pomemben kontekst za razvoj socialnih spretnosti. Toliko večje postane v omenjenem obdobju zavedanje o možnosti lastnega vodenja in nadzorovanja tako socialnih interakcij kot življenja nasploh. Socialne interakcije v obdobju poznega otroštva potekajo najpogosteje v šoli, na poti v šolo in iz šole, pri različnih športih ipd. Med zelo intenzivne socialne interakcije gotovo sodijo tudi tiste, ki potekajo ob raznih obšolskih dejavnostih, kot so tabori, šole v naravi, naravoslovni in športni dnevi itd. Otroci v tej starosti realno ocenjujejo svoj položaj in priljubljenost v skupini, pri tem pa se ne zadovoljijo s pavšalno oceno, da so vsi člani neke skupine njegovi prijatelji. Svoj položaj v skupini ocenjujejo na osnovi neposrednega primerjanja sebe z drugimi vrstniki (*Marjanovič Umek .../e tal./, Razvojna psihologija, 2004*). Prav zato je izjemno pomembno, da ima vsak otrok (tudi otrok z boleznijo) možnost in priložnosti, da se v okviru vrstniških skupin, odmaknjen od nadzora staršev, sooča s svojim položajem v skupini.

Tako kot v najzgodnejšem obdobju otrok obrne zaznavanje sveta od sebe na druge, najprej na ožje (družinski člani), nato na širše okolje (vrstniki), začne torej otrok pri starosti 10, 11 let osamosvajanje od svojega ožjega okolja. Zanj je zelo pomembno, da čuti, da mu starši zaupajo, da se bo sam prav dobro znašel v »velikem svetu«. Če starši tega ne dojamemo pravočasno, otrokov najmanjši korak, ki presega njegovo prejšnje vedenjsko obzorje, z njegove strani privede do zavračanja naše naklonjenosti in pozornosti. Pa tudi do zavračanja skrbi, ki jo zahteva otrokovo zdravstveno stanje. To pa je v primeru otroka z boleznijo zelo pomemben dejavnik. Pri tej starosti namreč še ne moremo dovoliti, da bi nas otrok kakorkoli poskušal izločiti iz skrbi za njegovo zdravje. Lahko pa otrokovo potrebo po neodvisnosti od staršev omogočimo s pomočjo vnaprej organiziranega ustreznega spremstva v prej omenjenih okoliščinah, kot so šole v naravi, razni tabori v okviru šole ipd.

Naša družina se je s tem vprašanjem srečala v 4. razredu osnovne šole, ko je Maj prvič odšel sam za daljši čas od doma - v šolo v naravi. Sošolci so sicer že v drugem razredu šli na tridnevni tabor v CŠOD in moji pomisleki ob tem so bili neskončno veliki. Maj si je zelo želel na tabor, sama pa si nisem predstavljala, kako bomo stvar izpeljali. Kdo bo šel z njim, mi je bilo jasno, saj ne bi nikomur zaupala, da bo dobro skrbel za Majevo terapijo. Kako bom zadovoljila higienske standarde, kako bo s spanjem v tuji postelji z Majevo alergijo na pršice, čiščenjem inhalatorja, shranjevanjem takrat še Amilorida (hladilnik) itd., mi je bilo uganka. No, pa se je rešitev ponudila sama od sebe, vendar ni rešila vprašanja samostojnosti, temveč ga je samo za kakšno leto odmaknila.

Ravno takrat smo se namreč prvič z družino odpravili na potovanje z letalom, ki je Maju odtehtalo njegovo željo po druženju s sošolci na taboru. Zakaj sem si upala na potovanje, ko pa Maja nisem upala poslati na tabor nekje v Sloveniji? Odgovor je v nadzoru, ki je ostal v mojih rokah in zaupala sem si, da bom znala tudi v novih okoliščinah poskrbeti za ustrezne pogoje za Maja. Seveda sem pred odločitvijo za potovanje nekaj noči prebedela, se opremila s celo vrsto pripomočkov, ki nam bodo olajšali izvajanje terapije (Pari-eflow) in zagotovili primerno higieno (kuhalnik za prekuhanje inhalatorja in flutterja v destilirani vodi itd.) Naši kovčki so bili precej težji od drugih, saj smo s sabo tovorili kar nekaj litrov destilirane vode, posteljnino, spalno vrečo za hotele s petimi zvezdicami itd. Spodbuda pri odločitvi je prišla s strani zdravnice, ki je z najbolj prešernim nasmeškom ugotovila, da smo več kot dobro opremljeni in pripravljeni za pot. Danes je priprava na potovanje že rutina, skoraj smejim se lahko svojim nekdanjim strahovom. Od takrat dalje je Maj še štirikrat odpotoval z letalom, vsako poletje je šel na jadranje, spoznal na potovanjih nove prijatelje, postal samozavesten, se veliko naučil in zagotovo pridobil vedenje, da lahko človek kljub bolezni živi polno in aktivno življenje. Sama pa sem se naučila, da so omejitve tudi pri bolezni predvsem v naših

glavah; ko jih premagamo in poskrbimo za ustrezne pogoje, je naše življenje takšno kot življenje naših prijateljev, ki se ne srečujejo s preizkušnjo bolezni.

Tako je naša družina postala zrela tudi za šolo v naravi. Novo presenečenje nas je čakalo, ko je Maj začel odločno zavračati moje spremstvo v šoli v naravi, tudi dedka, ki zna izvajati terapijo, je zavrnil in ko smo Maju ponudili, da gre z njim nekdanja varuška (družinska prijateljica, ki ji zaupamo) je izjavil, da noče s sabo nikogar, ki ga pozna. Torej se je pojavilo vprašanje iskanja Majeve samostojnosti, neodvisnosti od staršev in ožjega okolja, kot sem omenila na začetku. Če ne bi imeli izkušnje s potovanji, bi se mi to zdel trd oreh. In če Maj ne bi imel neskončno dobre in pronicljive učiteljice, ki je takoj razumela, da gre za vprašanje Majeve identitete, bi morda oklevali, pa ni bilo potrebno. Učiteljica je sama predlagala, da Maja spremlja medicinska sestra, ki je z njihovo šolo občasno odhajala na razne obšolske dejavnosti. Ostalo je le še vprašanje organizacije in financ.

## **PRAVNO FORMALNE MOŽNOSTI ZA VKLJUČEVANJE OTROKA V OBŠOLSKE DEJAVNOSTI**

Zakon o usmerjanju otrok s posebnimi potrebami otrokom s cistično fibrozo in njihovim staršem zagotavlja določeno mero zaščite njihovih interesov v smislu določitve pravic, pridobljenih z odločbo Komisije za usmerjanje otrok s posebnimi potrebami Zavoda RS za šolstvo. Trenutno zakonodaja otrokom s cistično fibrozo omogoča predvsem prilagoditve v smislu dodatne učne pomoči zaradi daljših in pogostejših odsotnosti od pouka, opravičenosti od dejavnosti, ki jih otrok ne zmore opraviti, razbremenitve v zvezi s tempom in ritmom učnega dela ter ocenjevanjem znanja ipd. Otrok s cistično fibrozo ima ob poslabšanem počutju ali utrujenosti tudi možnost predčasnega odhoda od pouka, hkrati pa odločba določa, da mora biti med učitelji in drugimi strokovnimi delavci šole ter starši vzpostavljen sistem sprotnega in stalnega sodelovanja. Šola na osnovi mnenja Komisije za usmerjanje otrok s posebnimi potrebami pripravi Individualiziran program vzgoje in izobraževanja (IPVI) za posameznega otroka in pri tem upošteva njegove konkretne učne sposobnosti in zmožnosti doseganja vsebinskih, procesnih, odnosnih in drugih ciljev. Tisto, kar pri odločbi manjka prav za otroke s cistično fibrozo, je dodelitev občasnega spremljevalca, ki ga sicer Pravilnik o dodatni strokovni in fizični pomoči za otroke in mladostnike s posebnimi potrebami omogoča le težje ali težko gibalno oviranim otrokom. Komisija sicer svetuje, da se v primeru občasne potrebe po spremljevalcu izvajalec VIZ programa obrne na Ministrstvo za šolstvo in šport za dodelitev finančne pomoči za vključitev spremljevalca v organizirano dejavnost. Smiselno bi bilo v zakon vključiti pravico do občasnega spremljevalca za otroke s cistično fibrozo v primeru obšolskih dejavnosti izven kraja šolanja.

Kot sem že omenila, ima naša družina zelo pozitivno izkušnjo z vključitvijo Maja v šolo v naravi. Kljub temu, da Maj v četrtem razredu (ko je prvič šel v šolo v naravi) še ni imel odločbe Komisije za usmerjanje pri ZRSS, je šola poskrbela za takšno organiziranost obšolske dejavnosti, da je lahko Maj brez spremstva staršev doživel prvo pravo vrstniško druženje daleč od doma. V preteklosti je šola že sodelovala z medicinsko sestro, ki je otroke spremljala v letnih šolah v naravi, zato je razredničarka ob omembi Majevega zavračanja spremstva s strani sorodnikov takoj pomislila na ponovno sodelovanje z omenjeno medicinsko sestro, in to s sestro, ki dela na urgenci. Boljše pomoči za izvajanje Majeve terapije si ne bi mogli zamisliti. Stroške za spremljevalko smo krili sami, šola pa je poskrbela za subvencijo stroškov za Majevo udeležbo na obšolski dejavnosti. Šola je nameravala poskrbeti tudi za plačilo stroškov spremljevalke, vendar nismo želeli nikogar finančno obremenjevati zaradi potreb našega otroka. Naslednje leto je Maj pridobil odločbo Komisije in šola je ob letni šoli v naravi v svoj strokovni tim avtomatsko vključila tudi medicinsko sestro. Ali je sredstva za dodatno spremljevalko dobila s posebno prošnjo na Ministrstvo za šolstvo, ne vem. Vem pa, da nas šola niti z besedo ni obremenjevala z vprašanjem organizacije in financ. Ker smo sestro Lidijo že poznali, prav tako pa Majevo navdušenje nad njo, smo brez slehernega pomisleka pripravili prtljago za petdnevno vrstniško druženje. Pred prvo šolo v naravi smo se z medicinsko sestro srečali v šoli ob prisotnosti Majeve razredničarke. Maj je pred njima simuliral izvajanje terapije, pokazal je razstavljanje in sestavljanje inhalatorja, čiščenje le-tega, seznam zdravil in jemanje le-teh pa sem zapisala. No, drugo leto smo se s sestro Lidijo srečali kar na kavi in le obudili že znane stvari, predvsem pa poklepetali v zaupljivem vzdušju. To pa je najpomembnejše. Namreč, da lahko zaupaš človeku, da veš, da bo za tvojega otroka poskrbel prav tako dobro kot ti sam. Mi smo lahko zaupali kar dvema osebama, razredničarki Andreji in sestri Lidiji.

## Petra Ferfolja MENI JE PRAV LEPO

»Ne, ne bom!« sem z majhnega drevesa jezno odgovorila mami, ko me je prigovarjala, da pojem trikotni sirček. Nisem ga hotela, ker sem vedela, da je v njem skrita tableta. Res je bil smešen prizor, vsaj sedaj lahko rečem tako. Z leti je trik s sirčkom nadomestil jogurt, potem pa sem se kar hitro navadila tablet.

Prve inhalacije in fizioterapijo sem začela izvajati pozno, tam okrog 12. leta. Takrat ta bolezen še ni bila tako poznana in tudi sama sem se dobro počutila, zato temu nismo namenili toliko pozornosti.

Kot otrok sem bila malo bolj drobna, a nič drugačna od ostalih mojih sovrstnikov. Nič drugačna do dne, ko je bilo treba nekajkrat na leto v bolnico. Takrat pa bi bila z veseljem nekdo drug. Štirinajst dni v tisti bolnici ni bilo prijetnih niti za odraslega človeka, ne pa za otroka. Vsaki dan, točno ob treh popoldan, sem sedela ob oknu in čakala kdaj se bo na parkirišču prikazal naš srebrni avto in bom dobila obiske. Tega se spomnim kot bi bilo danes. In spomnim se tiste »moje sobice« na koncu hodnika..in mojega nasmeška, ko sta skozi vrata vstopila mama in tata. In, da ne pozabim res fantastičnih sester ter vzgojiteljic, ki so mi krajšale tiste dolge dni.

Takrat sem bila stara okrog petnajst let, ko sem zasovražila svojo bolezen. Prej se v bistvu sploh nisem zavedala kaj mi je, oziroma, se mi s to stvarjo ni bilo treba toliko ukvarjati. Še huje pa je bilo tistih nekaj let potem. V šoli sem bila veselo in sproščeno dekle, doma pa sem se zapirala vase. Ne vem kako so moji starši zdržali z mano. Njihov enakovreden pristop do vseh treh otrok je bil pravi način, kako me postaviti na realna tla. Zasovražila sem prisilno inhalacijo, prisilno fizioterapijo, le tablete sem redno jemala, ker so bile pač življenjskega pomena in če sem jih pozabila vzeti, sem sama občutila posledice. Sram me je bilo vsakič, ko sem prišla pred fizioterapevta in sem mu morala pokazati katere vaje izvajam doma. Doma pa seveda nisem delala skoraj nič. Verjetno je tudi on opazil, da se mu lažem in hvaležna sem mu, da je moje »na hitro izmišljene vaje« popravil ter dopolnil in mi tako počasi dal vedeti, da mi lahko le koristijo.

V šoli nisem imela težav, ker mi je vedno šlo zelo dobro. Pred sošolci in prijatelji pa sem zelo dobro skrivala mojo bolezen in nihče ni niti malo posumil, da mi sploh kaj je. Do srednje šole seveda, ko se je bolezen malo bolj razvila in pokašljevanja ter pogostejših izostankov nisem mogla več skrivati. A sem imela zelo dobre prijatelje, ki so me vedno obravnavali kot ostale. Z veseljem sem pomagala drugim, še zlasti pri učenju, in oni so mi vračali, ko sem jaz kaj

potrebovala. Tako je bilo tudi za maturo, ki sem jo opravila iz bolnice in takrat so mi vsi nosili gradivo tja, samo pisat sem »skočila« v šolo.

A tudi pohajanja in druženja s prijatelji mi ni manjkalo. Še zlasti po opravljenem vozniskem izpitu, ko mi prevoz ni bil več ovira. Z mojimi tremi najboljšimi prijateljicami smo preplesale vsak vikend. Vse kar sem s poletnim delom zaslužila sem porabila za bencin, vstopnine in telefonski račun, ki verjemite ni bil nizek. A še danes mi ni žal niti enega porabljenega tolarja. Tudi one so ogromno pripomogle k mojemu boljšemu življenju. Z njihovimi spodbudami so mi vedno stale ob strani.

In takrat sem začela počasi spet uživati življenje...za tiste lepe trenutke je bilo res vredno živeti! In med tistimi lepimi trenutki je bil tudi ta, ko sem spoznala čudovitega fanta, danes mojega moža. Z njim sem začela skupno živeti in graditi skupno prihodnost. Z njim mi je uspelo uresničiti eno od mojih dveh največjih želja – da bom nekoč v beli obleki prišla pred oltar. To je bil dan, ki ga ne bom nikoli pozabila, eden najlepših v mojem življenju.

Druga želja pa še čaka na izpolnitev.

In sedaj sem tu. Z nasmeškom preživljam današnji dan in s pozitivnostjo zrem v jutrišnji. Sprejela sem se tako kot sem, z vsemi negativnimi vidiki bolezni, ki so pač del mene. Ne vidim smisla v naštevanju katere težave mi povzroča bolezen, ker se pač pri vsakem izmed nas razvija drugače. Mislim, da je bolj pomembno to, da si povemo, da nihče ni popoln in vedno dovolj močan, zato je razumljivo, če ga kdaj zlomi. Predvsem moramo vedeti, da se ima vsak pravico kdaj zapreti vase in umakniti v svoj svet. In to mu moramo tudi dovoliti. Tistih nekaj trenutkov mu bo dovolj za ponoven začetek.

V bistvu si sploh ne morem predstavljati življenja drugače. In zakaj bi si ga. Uživam tu in zdaj, s tistimi ljudmi, ki mi polepšajo dan in tudi s tistimi, ki mi kakšen krat dvignejo pritisk. A to je čar življenja. Vsak izmed nas ve, da pride prej ali slej kakšen težji trenutek in takrat pač potrpiš. A hkrati veš, da po njem pride vedno tudi lep. Ne smeš pa obupati in se smiliti samemu sebi, ker te to ne pelje naprej. Ta bolezen te za nekatere stvari prikrajša, a te tudi ogromno nauči. Nauči te živeti za tiste prave stvari in izkoristiti vse priložnosti, ki ti jih življenje ponuja.

In verjemite - meni je prav lepo!



## **AVTORJI**

**Petra Bezeljak, dijakinja**

**Helena Potočnik Vičar, prof. biologije**

Gimnazija Vič, Tržaška cesta 72, Ljubljana

**dr. Andreja Borinc Beden, dr. med.**

Univerzitetni klinični center Ljubljana, Pediatrična klinika, Služba za pljučne bolezni, Bohoričeva 20, Ljubljana

**Petra Ferfolja**

Društvo za cistično fibrozo Slovenije, Troštova 5, Ig

**Tadeja Rudolf Vahtar, prof. zgodovine in univ. dipl. sociologinja kulture**

Gimnazija Vič, Tržaška cesta 72, Ljubljana

Društvo za cistično fibrozo Slovenije, Troštova 5, Ig

**doc. dr. Barbara Salobir, dr. med.**

Univerzitetni klinični center Ljubljana, Interna klinika, Klinični oddelek za pljučne bolezni in alergijo, Zaloška 7, Ljubljana

Na strokovnem srečanju bo predavala tudi **mag. Tanja Bečan** iz Bolnišnične šole – Osnovne šole Ledina.

Za pomoč pri izvedbi strokovnega srečanja se zahvaljujemo:

- predavateljem UKC Ljubljana, Kliničnega oddelka za pljučne bolezni in alergijo, Pediatrične klinike, Bolnišnične šole – Osnovne šole Ledina, Gimnazije Vič;
- predavateljem Društva za cistično fibrozo Slovenije;
- podjetjem Apollonia, Solvay Pharmaceuticals;
- Pediatrični kliniki Ljubljana.