



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

**JUGOVZHODNA EVROPSKA  
KONFERENCA O CISTIČNI  
FIBROZI**

**SOUTH EASTERN EUROPEAN  
CYSTIC FIBROSIS CONFERENCE**

**2018**

**zbornik predavanj**



Ljubljana, november 2018





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

**JUGOVZHODNA EVROPSKA  
KONFERENCA O CISTIČNI  
FIBROZI**

**SOUTH EASTERN EUROPEAN  
CYSTIC FIBROSIS CONFERENCE**

**2018**

**zbornik predavanj**

**conference proceedings**

Ljubljana, 16. in 17. november 2018

Ljubljana, 16<sup>th</sup> and 17<sup>th</sup> November 2018

Ljubljana, 2018

JUGOVZHODNA EVROPSKA KONFERENCA O CISTIČNI FIBROZI  
SOUTH EASTERN EUROPEAN CYSTIC FIBROSIS CONFERENCE  
2018, zbornik predavanj, conference proceedings

© 2018, Društvo za cistično fibrozo Slovenije

Urednica: Slavka Grmek Ugovšek

Avtorji predavanj: Malena Aldeco, Emmanuel André, Bert Arets, Tadej Battelino, Rok Bavdek, Dimitri Declerg, Sangeeta Enright, Matjaž Fležar, Yasemin Gokdemir, Slavka Grmek Ugovšek, Urh Grošelj, Trudy Havermans, Katja Korenin, Izidor Kos, Ana Kotnik Pirš, Maya Kriszenbaum, Uroš Krivec, Dušanka Lepej, Luca Lovrečić, Alenka Marič Cevzar, Eva Murko, Majda Oštir, Borut Peterlin, Samantha Philips, Marina Praprotnik, Jacqui van Rens, Jasna Rodman, Barbara Salobir, Dalibor Stanimirovič, Marjeta Terčelj, Aleksandra Zver.

Prevod povzetkov: Nataša Henigman

Izdajatelj: Društvo za cistično fibrozo Slovenije

Tisk: Tiskarna Repovž d.o.o.

Naklada: 200 izvodov

CIP - Kataložni zapis o publikaciji  
Narodna in univerzitetna knjižnica, Ljubljana

616-002.17(082)

JUGOVZHODNA evropska konferenca o cistični fibrozi (2018 ; Ljubljana)  
Zbornik predavanj = Conference proceedings / Jugovzhodna evropska  
konferenca o cistični fibrozi, Ljubljana, 16. in 17. november 2018 = South Eastern  
European Cystic Fibrosis Conference, Ljubljana, 16th and 17th November 2018 ;  
[avtorji predavanj Malena Aldeco ... [et al.] ; urednica Slavka Grmek Ugovšek ;  
prevod Nataša Henigman]. - Ljubljana : Društvo za cistično fibrozo Slovenije, 2018

ISBN 978-961-93386-8-1

1. Aldeco, Malena 2. Grmek Ugovšek, Slavka  
297302272

## VSEBINA:

Petek, 16. november 2018 / Friday, 16<sup>th</sup> november 2018

*Slavka Grmek Ugovšek* (SI: Slovenia)

**UVODNIK / EDITORIAL** .....1

**CISTIČNA FIBROZA IN REDKE BOLEZNI V SLOVENIJI** .....5

**CYSTIC FIBROSIS AND RARE DISEASES IN SLOVENIA**

*Luca Lovrečić, Borut Peterlin* (SI: Slovenia)

**AKCIJSKI NAČRT DELA NA PODROČJU REDKIH BOLEZNI / ACTION PLAN IN THE FIELD OF RARE DISEASES** .....6

*Alenka Marič Cevzar* (SI: Slovenia)

**FINANCIRANJE OBRAVNAVE REDKIH BOLEZNI V SLOVENIJI – DOSTOPNOST ZDRAVIL IN ŽIVIL ZA POSEBNE ZDRAVSTVENE NAMENE / FINANCING TREATMENT OF RARE DISEASES IN SLOVENIA – ACCESS TO MEDICINES AND DIETARY FOODS FOR SPECIAL MEDICAL PURPOSES** .....10

*Marjeta Terčelj* (SI: Slovenia)

**ETIČNE DILEME PRI ZDRAVLJENJU IN RAZISKAVAH OTROK IN OTROKOVE PRAVICE / ETHICAL DILEMMAS IN THE TREATMENT AND RESEARCH OF CHILDREN AND CHILD'S RIGHT**..... 12

**ZGODNJA DIAGNOSTIKA IN STANDARDI OSKRBE** ..... 15

**DETECTION AND STANDARDS OF CARE**

*Yasemin Gokdemir* (TR: Turkey)

**EARLY DETECTION OF CYSTIC FIBROSIS AND EFFICIENT TREATMENT / ZGODNJE ODKRIVANJE CISTIČNE FIBROZE IN UČINKOVITO ZDRAVLJENJE** .....16

*Trudy Havermans* (BE: Belgium)

**SIGNIFICANCE OF A HOLISTIC TREATMENT OF PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS / POMEN CELOSTNEGA ZDRAVLJENJE BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO** .....20

*Maya Kriszenbaum (FR: France)*

**TRANSITION FROM PEDIATRICS TO ADULT CARE FOR PEOPLE WITH CYSTIC FIBROSIS / PREHOD IZ PEDIATRIČNE NEGE V ODRASLO NEGO PRI LJUDEH S CISTIČNO FIBROZO** .....22

*Ana Kotnik Pirš, Marina Praprotnik, Malena Aldeco, Dušanka Lepej, Aleksandra Zver, Jasna Rodman, Majda Oštir, Katja Korenin, Uroš Krivec (SI: Slovenia)*

**ZAGOTAVLJANJE CELOSTNE OBRAVNAVE BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO S TRANZICIJO / HOLISTIC TREATMENT OF CYSTIC FIBROSIS PATIENTS INCLUDING TRANSITION** .....23

*Barbara Salobir, Izidor Kos (SI: Slovenia)*

**ZAGOTAVLJANJE CELOSTNE OBRAVNAVE BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO MED TRANZICIJO V ODRASLO DOBO / HOLISTIC TREATMENT OF PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS IN ADOLESCENCE DURING TRANSITION TO ADULT CARE**.....29

*Matjaž Fležar (SI: Slovenia)*

**OSKRBA ODRASLIH BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO – KLINIKA GOLNIK / ADULT CYSTIC FIBROSIS PATIENT CARE – UNIVERSITY CLINIC GOLNIK** .....34

*Emmanuel André (BE: Belgium)*

**BACTERIAL RESISTANCE TO ANTIBIOTICS IN THE LUNGS OF PATIENTS LIVING WITH CYSTIC FIBROSIS / BAKTERIJSKA ODPORNOST NA ANTIBIOTIKE V PLJUČIH BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO** .....37

**REGISTER ZA CISTIČNO FIBROZO IN KLINIČNE RAZISKAVE ZA CISTIČNO FIBROZO / CYSTIC FIBROSIS REGISTRY AND CYSTIC FIBROSIS CLINICAL TRIALS** .....39

*Eva Murko, Urh Grošelj, Dalibor Stanimirovič, Tadej Battelino (SI: Slovenia)*

**REGISTER REDKIH NEMALIGNIH BOLEZNI / REGISTRY FOR RARE NON-MALIGNANT DISEASES** .....40

*Jacqui van Rens (BE: Belgium)*

**THE EUROPEAN CYSTIC FIBROSIS SOCIETY PATIENT REGISTRY (ECFSPR) / EVROPSKI REGISTER BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO** .....45

Sobota, 17. november 2018 / Saturday, 17<sup>th</sup> november 2018

**CISTIČNA FIBROZA IN SOCIALNA VARNOST** .....49  
**CYSTIC FIBROSIS AND SOCIAL SECURITY**

*Sangeeta Enright* (UK: United Kingdom)

**WORKING TOWARDS LIVING A LIFE UNLIMITED BY CF / ZA ŽIVLJENJE, KI GA CF  
NE OMEJUJE** .....50

**PREHRANA IN TELESNA VADBA** .....51  
**DIET AND PHYSICAL ACTIVITY**

*Rok Bavdek* (SI: Slovenia)

**TELESNA VADBA SLOVENSКИH BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO – PREDSTAVITEV  
PILOTNEGA PROJEKTA DRUŠTVA / PHYSICAL EXERCISE OF SLOVENE CYSTIC  
FIBROSIS PATIENTS, PRESENTATION OF THE ASSOCIATION'S PILOT STUDY** .....52

*Dimitri Declercq* (BE: Belgium)

**NUTRITION IN CYSTIC FIBROSIS / PREHRANA PRI CISTIČNI FIBROZI** .....62

**DUŠEVNO ZDRAVJE** .....63  
**MENTAL HEALTH**

*Samantha Philips* (UK: United Kingdom)

**PSYCHOLOGICAL SUPPORT TO PARENTS AND CHILDREN, FIRST TO PARENTS  
WHEN THEIR CHILD IS DIAGNOSED WITH CF AND THEN TO THE CF PATIENT  
THROUGH HIS ENTIRE LIFETIME, ALSO BEFORE TRANSPLANTATION / PSIHOLOŠKA  
PODPORA STARŠEM IN OTROKOM, NAJPREJ STARŠEM, KO JE NJIHOVEMU OTROKU  
POSTAVLJENA DIAGNOZA CF, IN POTEM BOLNIKU S CF V CELOTNEM  
ŽIVLJENJSKEM OBDOBJU, TUDI PRED PRESADITVIJO**.....64

*Maya Kriszenbaum* (FR: France)

**EARLY DETECTION OF MENTAL VULNERABILITY AND ADEQUATE TREATMENT –  
A PATH TO A BETTER LIFE QUALITY OF CF PATIENTS AND A LONGER LIFE /  
ZGODNJE ODKRIVANJE DUŠEVNE RANLJIVOSTI IN USTREZNO ZDRAVLJENJE – POT  
K BOLJŠI KAKOVOSTI ŽIVLJENJA BOLNIKOV S CF IN DALJŠEMU ŽIVLJENJU** .....67

**OBVLADOVANJE OKUŽB PRI BOLNIKI S CISTIČNO FIBROZO.....69**  
**MANAGING INFECTIONS OF CYSTIC FIBROSIS PATIENTS**

*Bert Arets (NL: The Netherlands)*

**NEW OR OLD KIDS ON THE BLOCK: THE ROLE AND MANAGEMENT OF NON-TUBERCULOUS MYCOBACTERIA IN CYSTIC FIBROSIS / NOVI ALI STARI MULCI NA ULICI: VLOGA IN OBVLADOVANJE NETUBERKULOZNIH MIKOBakterIJ PRI CF.....70**

*Bert Arets (NL: The Netherlands)*

**THE FUTURE STARTS TODAY: AN UPDATE ON THE ROLE OF INNOVATIVE DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC APPROACHES / PRIHODNOST SE ZAČNE DANES: ZADNJI IZSLEDKI O VLOGI INOVATIVNIH DIAGNOSTIČNIH IN TERAPEVTSKIH PRISTOPIH .....71**



## UVODNIK

Ob evropskem tednu ozaveščenosti o cistični fibrozi, ki poteka v mesecu novembru, vsako leto aktivno sodelujemo z različnimi aktivnostmi že od ustanovitve društva leta 2009. V čast nam je, da letos v tem tednu skupaj z Evropskim združenjem za cistično fibrozo organiziramo dvodnevno jugovzhodno evropsko konferenco o cistični fibrozi v Sloveniji, ki ima prav poseben pomen. Na konferenci sodelujejo priznani tuji in naši strokovnjaki, ki bodo predstavili zanimive teme.

Prvi del konference je namenjen cistični fibrozi in redkim boleznim v Sloveniji. Naši strokovnjaki bodo predstavili akcijski načrt dela na področju redkih bolezni, financiranje obravnave redkih bolezni v Sloveniji, predvsem se bomo osredotočili na dostopnost zdravil za zdravljenje cistične fibroze in živil za posebne zdravstvene namene. Slovenski zdravstveni sistem financiranja redkih bolezni ne ureja posebej, temveč enako za vse bolezni. Plačilo zdravstvenih storitev celovite obravnave z zdravljenjem in rehabilitacijo cistične fibroze je zagotovljeno v celoti v breme obveznega zdravstvenega zavarovanja. Na konferenci bomo izvedeli tudi, katere so otrokove pravice in kakšne so etične dileme pri zdravljenju in raziskavah otrok. Tuji in naši strokovnjaki bodo predstavili različne prispevke na temo zgodnje diagnostike in standarde oskrbe. Več bomo slišali o zgodnjem odkrivanju cistične fibroze in učinkovitem zdravljenju, pomenu holističnega zdravljenja, zagotavljanju celostne obravnave bolnikov s cistično fibrozo s tranzicijo in multirezistentnih bakterijah. Predstavljen bo register redkih nemalignih bolezni na nacionalni ravni, ki ima podlago v zakonu, ter evropski register za cistično fibrozo, kjer se zbirajo tudi podatki slovenskih bolnikov.

V drugem delu konference bodo tuji strokovnjaki predstavili teme, ki pomembno vplivajo na kakovost življenja bolnikov s cistično fibrozo: socialno varnost, prehrano in telesno vadbo, duševno zdravje ter obvladovanje okužb pri bolnikih s cistično fibrozo. Naše društvo bo predstavilo pilotni projekt telesne vadbe slovenskih bolnikov s cistično fibrozo, ki smo ga izvedli v letu 2017 s pomočjo sofinancerja, donatorjev in sredstev dobrodelne akcije "Mali koraki za velik cilj". Konferenco bomo zaključili z delavnico, kjer bo predstavljen evropski projekt MyCyFAPP.

---

<sup>1</sup> Slavka Grmek Ugovšek, mag. prav., predsednica Društva za cistično fibrozo Slovenije

Veseli nas, da smo s skupnimi močmi uspešno izvedli programe in druge aktivnosti društva, ki so prispevali k izboljšanju kakovosti življenja bolnikov s cistično fibrozo in njihovih družin na različnih področjih življenja, kajti naši dosežki so neprecenljivi.

Ob tej priložnosti se zahvaljujemo vsem, ki aktivno sodelujejo v naših prizadevanjih za izboljšanje kakovosti življenja bolnikov in njihovih družin ter tudi vsem predavateljem, ki s svojim entuziazmom prispevajo k ozaveščanju o cistični fibrozi. Hvala vsem donatorjem in sofinancerjem, ki podpirajo aktivnosti društva.

## EDITORIAL

On the occasion of a European cystic fibrosis awareness week, run annually in November, we have actively carried out various activities since the establishment of the association in 2009. It is an honour to host this year's two-day Southern European Cystic Fibrosis Conference, co-organised with the Cystic Fibrosis Europe. The conference is attended by distinguished foreign and domestic experts who will address interesting topics.

The first part of the conference is dedicated to cystic fibrosis and rare diseases in Slovenia. Our experts will have presentations on the action plan in the field of rare diseases, on financing of rare diseases in Slovenia with a focus being on access to medicines for the treatment of cystic fibrosis and dietary foods for special medical purposes. The Slovene healthcare system does not regulate the financing of rare diseases separately but in line with all diseases. The healthcare services for the treatment and rehabilitation of cystic fibrosis are fully covered by the compulsory health insurance. The conference will also shed light on children's rights and on ethical dilemmas in the treatment and research of children. Foreign and Slovene experts will present their articles relating to early diagnostics and standards of care. Early detection of cystic fibrosis and efficient treatment, the importance of holistic treatment, the importance of transition of cystic fibrosis patients to adult care, and multi-resistant bacteria will also be addressed. Both, the national registry for rare non-malignant diseases and the European registry for cystic fibrosis will be presented. The European registry also collects data on Slovene patients.

The second part of the conference will be dedicated to the topics which have an important impact on the quality of life of the cystic fibrosis patients: social security, nutrition, physical exercise, mental health, management of infections in cystic fibrosis patients. Our association will have a presentation on the pilot project of physical exercise of Slovene cystic fibrosis patients, which was carried out in 2017. The project was co-financed by donators, the

predominant part of the funds were obtained from the fundraising campaign entitled “Mali koraki za velik cilj” (Little steps for a huge goal). The last part of the conference will be devoted to a workshop, in which the European project MyCyFAPP will be presented.

We are happy to have joined our forces to successfully carry out programmes and other activities of the association that have contributed to a better quality of life of the cystic fibrosis patients and their families in various areas of life. Our achievements are invaluable.

Let me use this opportunity to express my gratitude to all who support us in our striving for a better quality of cystic fibrosis patients and their families. And last but not least, we are thankful to all speakers whose enthusiasm has contributed to raising awareness about cystic fibrosis, and to all donors and co-financing companies that support the activities of our association.



**CISTIČNA FIBROZA IN REDKE BOLEZNI V  
SLOVENIJI**

**CYSTIC FIBROSIS AND RARE DISEASES IN  
SLOVENIA**

Luca Lovrečič<sup>1</sup>, Borut Peterlin<sup>2</sup>

## **AKCIJSKI NAČRT DELA NA PODROČJU REDKIH BOLEZNI**

### **ACTION PLAN IN THE FIELD OF RARE DISEASES**

#### **POVZETEK**

Priporočilo Sveta EU, z dne 8. junija 2009, je redke bolezni prepoznalo kot pomemben izziv na področju zdravstva, ter izpostavilo nekatere skupne točke pri obravnavi bolnikov, prepoznavanju, diagnosticiranju ter zdravljenju redkih bolezni (RB). Zaradi skupnih značilnosti te velike skupine bolezni, izzivov s katerimi se srečujejo bolniki, njihove družine, zdravstveno osebje, farmacija, zavarovalnice in ostali deležniki, je priporočilo na področju redkih bolezni predvidelo ukrepanje na nivoju celotne EU. Tako so bili pripravljene nacionalni načrti za področje redkih bolezni za večino držav EU, ki predstavljajo osnovo za akcijske načrte dela in pokrivajo različna področja. V ospredju so opredelitev in spremljanje RB, zgodnja diagnostika in zdravljenje ter s tem povezane aktivnosti na področju nacionalnih referenčnih centrov in povezovanje v evropske referenčne mreže. Prav tako je izpostavljena krepitev vloge organizacij bolnikov in razvoj področja dostopnih informacij o RB.

#### **ABSTRACT**

Council recommendation of 8 June 2009 identified rare diseases as an important challenge in the field of medical care and pointed out some common points in patient care, identification, diagnostics and treatment of rare diseases (RD). The diseases of this huge group share common characteristics and challenges faced by the patients, their families, health care professionals, pharmacy, insurance companies, and other stakeholders, this is why the recommendation in the field of rare diseases foresaw a Community action. National plans for rare diseases have been prepared for a majority of EU countries, which represent a base for action plans and cover a variety of fields. Special attention is paid to RD definition and monitoring, early diagnostics and treatment, and the related activities on the level of national reference centres and integration into European reference networks. Emphasis is put on the role of patient organisations and on the development of the field of accessible information on RD.

---

<sup>1</sup> asist. prof. dr. Luca Lovrečič, univ. dipl. biol., dr. med., Klinični inštitut za medicinsko genetiko, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>2</sup> prof. dr. Borut Peterlin, dr. med., Klinični inštitut za medicinsko genetiko, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija; predsednik delovne skupine za redke bolezni pri Ministrstvu za zdravje

## OZADJE

Osnova akcijskega načrta dela na področju redkih bolezni (RB) je nacionalni načrt dela na področju RB, ki je bil v Sloveniji pripravljen leta 2011 ter potrjen s strani Zdravstvenega Sveta 2012. Oblikovan je bil pod okriljem Ministrstva za zdravje, ob sodelovanju predstavnikov ključnih deležnikov na področju RB ter predviden za časovno obdobje do leta 2020. Vsebuje vsa ključna področja, ki so bila izpostavljena v Priporočilu Sveta EU in je posledično primerljiv z ostalimi nacionalnimi načrti. V ta namen je bil s strani Evropske Komisije sofinanciran projekt EUROPLAN (*European Project for Rare Diseases National Plans Development*), katerega glavni namen je bil podpreti pripravo nacionalnih načrtov dela na področju RB v vseh državah članicah.

## NAČRT DELA IN IZVEDENE AKTIVNOSTI NA PODROČJU REDKIH BOLEZNI V SLOVENIJI

Načrt dela na področju RB v Sloveniji je osredotočen na 4 glavne cilje, znotraj katerih je predvidenih več specifičnih aktivnosti za doseg ciljev.

### 1. Opredelitev in spremljanje redkih bolezni

Spremljanje bolnikov z RB je posebej težavno, saj gre pogosto za kronična, doživljenjska stanja, ki prizadenejo različne organske sisteme, zato so bolniki spremljani pri različnih specialistih. Potrebna je specifična terapija in individualno spremljanje. Za čimboljšo oskrbo, ustrezno obravnavo in enako dostopnost do obravnave, je ključna usklajenost vpletenih izvajalcev zdravstvene dejavnosti. Vse to je mogoče le z vzpostavitvijo poenotenga klasificiranja RB, ne le v okviru države temveč v skladu z mednarodno klasifikacijo.

V ta namen služijo registri, kjer pa bi bila za spremljanje stanja v Sloveniji pomembna vzpostavitev nacionalnega registra za redke bolezni. Seveda je načrt dela predvidel pomen organizacijske izvedljivost, varstva osebnih podatkov, stroške razvoja in vzdrževanje registra. Dodatno bi bilo treba določiti kazalnike spremljanja uspešnosti oskrbe bolnikov.

Izvedene aktivnosti tega sklopa so bile deloma predvidene in izvedene v okviru Ciljnega raziskovalnega programa »CRP 2015« v letu 2015, kjer je bil financiran projekt Analiza in razvoj redkih bolezni v Sloveniji. V okviru projekta je multidisciplinarna skupina soizvajalcev med drugim pripravila osnutek in osnovni nabor potrebnih podatkov za vzpostavitev Nacionalnega registra za RB, s sedežem na Nacionalnem inštitutu za javno zdravje (NIJZ).

## 2. Izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave

Čimprejšnje prepoznavanje pravilne diagnoze je ključno za zgodnji začetek zdravljenja in posledično izboljšanje kakovosti življenja oseb z RB. Ker so RB številne in raznolike, je v tem delu pomembna prepoznavna in vzpostavitev nacionalnih referenčnih centrov, ter njihovo povezovanje v mednarodne mreže referenčnih centrov. Jasno je, da je v Sloveniji težko dosegati odličnost na področju vseh redkih bolezni. Za zgodnjo diagnostiko je pomemben učinkovit sistem presejanja za izbrane RB.

Prav tako je znan podatek, da je v približno 80% RB vzrok za bolezen genetskega izvora, zato ima genetsko testiranje in informiranje pomembno mesto in je treba zagotoviti učinkovit dostop do slednjega vsem bolnikom in družinam. Prav tako je po postavitvi diagnoze pomembna učinkovita in pravočasna usmerjena terapija, v kolikor obstaja – zdravila sirote.

Aktivnost na področju izboljšanja možnosti zgodnje diagnostike so večplastne. Leta 2013 je bilo v Sloveniji vpeljana najbolj napredno genetsko testiranje, analiza kliničnega in kasneje celotnega eksoma. Slovenija je bila ena prvih držav, ki je ta najmodernejša genetska testiranja vpeljala v okvir javno zdravstvene mreže. Prav tako so bili določeni kriteriji za nacionalne referenčne centre, kar je omogočilo, da so se vključili v evropske referenčne mreže (ERM). Trenutno so vključeni v 7 od 24 ERM. Z letošnjim letom je bil tudi razširjen nabor RB, za katere poteka presejanje vseh novorojenčkov.

## 3. Izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim

Zaradi kompleksnosti redkih bolezni, njihove raznolikosti, kroničnosti ter prizadevanja različnih organskih sistemov, so potrebe bolnikov z RB pogosto podobne in predvsem posebne in drugačne od bolnikov s pogostimi kliničnimi težavami. Potreben je celostni pristop, poznavanje področja in pravic, informacij in možnosti. Posebej dobrodošle so nevladne organizacije, združenja bolnikov z redkimi boleznimi, ter njihovo sodelovanje, saj imajo pogosto skupne izzive. Pomembna je krepitev vloge organizacij bolnikov.

V okviru te iniciative je bilo na predlog Ministrstva za zdravje (MZ) leta 2015 ustanovljeno Združenje za redke bolezni Slovenije, prostovoljno združenje društev, ki povezujejo bolnike z določeno skupino redkih bolezni in sicer zaradi skupnega oblikovanja in uveljavljanja interesov in potreb obolelih z redkimi boleznimi na področju zdravstva, socialnega varstva in uveljavljanja človekovih pravic. Dodatno so aktivna tudi številna posamezna društva.



#### 4. Razvoj informacij za paciente, zdravstvene in druge strokovne sodelavce ter javnost

Zaradi redkosti posameznih RB so strokovne in aktualne informacije o diagnostičnih postopkih, načinih zdravljenja, usposobljenih izvajalcih in nekaterih drugih povezanih podatkih, pogosto težko dostopne tako bolnikom kot tudi zdravstvenemu osebju in drugim deležnikom. Načrt je predvideval razvoj centra za redke bolezni, ki bi zbiral koristne informacije za vse vpletene.

Pri tem je pomembna vloga nevladnih organizacij, v okviru katerih lahko bolniki izmenjujejo izkušnje, pridobivajo informacije in oblikujejo skupne predloge za izboljšanje oskrbe.

Nenazadnje je ključnega pomena tudi organizirano izobraževanje za zdravstvene in druge strokovne delavce, bolnike, njihove družine in splošno javnost.

Izvedenih je bilo nekaj aktivnosti na tem področju, nekatere pa so v teku že več kot 10 let. Slovenija je polnopravna članica mednarodno priznanega in prepoznanega najpomembnejšega referenčnega portala za redke bolezni, portala ORPHANET.

Na podlagi akcijskega načrta je MZ izvedlo in zaključilo sofinanciranje za nacionalno kontaktno točko za redke bolezni za leti 2015 in 2016. Točka je še vedno aktivna in združuje nekatere informacije iz področja RB v slovenskem jeziku.

#### **PRIHODNOST**

Redke bolezni, bolniki in njihove družine predstavljajo signifikanten delež splošne populacije. Ocenjeno je, da za eno izmed redkih bolezni zbolijo 6-8% splošne populacije. Z napredkom znanja, zgodnje diagnostike, preprečevanja obolevnosti ali komplikacij, ter individualiziranega pristopa in zdravljenja, pričakujemo najbolj optimalno obravnavo bolnikov in njihovih družin.

Veliko je bilo narejenega na področju RB, izvedene številne aktivnosti, predlagane v načrtu dela na področju RB. Vsekakor pa moramo prepoznati možnost za izboljšanje že aktivnih področij, ter nujnost čimprejšnje aktivnosti na tistih področjih načrta, ki še niso izpolnjene.

Alenka Marič Cevzar<sup>1</sup>

## **FINANCIRANJE OBRAVNAVE REDKIH BOLEZNI V SLOVENIJI – DOSTOPNOST ZDRAVIL IN ŽIVIL ZA POSEBNE ZDRAVSTVENE NAMENE**

### **FINANCING TREATMENT OF RARE DISEASES IN SLOVENIA – ACCESS TO MEDICINES AND DIETARY FOODS FOR SPECIAL MEDICAL PURPOSES**

#### **POVZETEK**

Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije zagotavlja zdravila in živila za posebne zdravstvene namene (v nadaljevanju: živila) iz obveznega zdravstvenega zavarovanja v skladu z Zakonom o zdravstvenem varstvu in zdravstvenem zavarovanju. Ta financiranja redkih bolezni ne opredeljuje posebej, prav tako ne financiranja zdravil in živil namenjenih zdravljenju redkih bolezni. Zdravstvene storitve, zdravila in živila so plačane enako kot za vse ostale bolezni.

Zdravila za zdravljenje redkih bolezni se večinoma krijejo iz obveznega zdravstvenega zavarovanja v 100% deležu. Živila, ki so namenjena za zdravljenje zavarovanih oseb z vrojenimi motnjami presnove in so razvrščena na pozitivno listo P100, se krijejo v 100% deležu iz obveznega zdravstvenega zavarovanja. Ostala živila namenjena za prehransko podporo zavarovanih oseb z akutnim poslabšanjem hude kronične bolezni in so razvrščena na vmesno listo, se iz obveznega zdravstvenega zavarovanja krijejo v ustreznem odstotnem deležu le do najvišje priznane vrednosti, ki se za posamezno živilo določi v razponu od 50 do 95 odstotkov dogovorjene cene živila.

Skupni izdatki za zdravila sirote so v letu 2017 znašali 35.891.579 eur, kar predstavlja 7% vseh izdatkov za zdravila. Skupni izdatki za zdravila, ki so na listo zdravil razvrščena le za zdravljenje cistične fibroze, so v letu 2017 znašali 289.388,65 eur. Skupni izdatki za živila, ki so jih prejele zavarovane osebe z diagnozo cistična fibroza so v letu 2017 znašali 42.521,23 eur.

---

<sup>1</sup> Alenka Marič Cevzar, univ. dipl. inž., Oddelek za zdravila, Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije

**ABSTRACT**

The Health Insurance Institute of Slovenia covers medicines and dietary foods for special medical purposes (hereinafter: dietary foods) from compulsory health insurance pursuant to the Health Care and Health Insurance Act. Financing of rare diseases is not specifically defined, neither is financing of medicines and dietary foods intended for the treatment of rare diseases. Health care services, medicines and dietary foods are covered in the same way as for all other diseases.

100% coverage from the compulsory health insurance is provided for the medicines for the treatment of rare diseases. The dietary foods for the treatment of the insured persons suffering from inherited metabolic disorders, which are included in the positive list P100, are fully covered from the compulsory health insurance. Other dietary foods that are used as nutritional support of the insured persons experiencing an acute exacerbation of a severe chronic disease and that are included in the intermediate list are covered from the compulsory health insurance up to a certain percentage ranging from 50 to 95 % of the agreed price of the dietary food.

In 2017, total expenditures on orphan drugs amounted to EUR 35,891,579, which represents 7% of all expenditures on medicines. The expenditures on the CF specific medicines in 2017 totalled 289,388.65. In 2017, the expenditures for dietary foods provided to the insured CF patients totalled EUR 42,521.23.

Marjeta Terčelj<sup>1</sup>

## **ETIČNE DILEME PRI ZDRAVLJENJU IN RAZISKAVAH OTROK IN OTROKOVE PRAVICE**

### **ETHICAL DILEMMAS IN THE TREATMENT AND RESEARCH OF CHILDREN AND CHILD'S RIGHTS**

#### **POVZETEK**

V zgodovini človeka so bili otroci in mladostniki pogosto žrtve znanosti v kliničnih raziskavah. Brez privolitve so bili vključeni v raziskave in mnogokrat le otroci iz sirotišnic, otroci sužnjev ali tisti brez staršev. Vključeni so bili v raziskave, ki so povzročale hude doživljenjske poškodbe, jim odvzele zdravje ali celo povzročile prezgodnjo smrt. Ko se je družba soočila z grozotami eksperimentov tudi med drugo svetovno vojno, je bil sprejet Nürnberški kodeks. V njem so izključili otroke in mladoletne osebe, ki niso bile sposobne prostovoljno podpisati soglasja za sodelovanje v raziskavi. Zaradi zahtev po izpolnitvi tega pogoja za vključevanje otrok v biomedicinske raziskave, je sčasoma prišlo do pomanjkanja novih načinov zdravljenja obolelih otrok, kar je imelo za posledico tudi poslabšanje zdravstvenega stanja te skupine populacije. Starši in skrbniki otrok, mladoletnikov, ki skrbijo za to ranljivo skupino, so soočeni z dilemo. Po eni strani zagovarjajo posebno dodatno zaščito otrok v zvezi z možnostjo kakršnegakoli povečanja tveganja zapletov v raziskavah, po drugi strani pa jim ne želijo odvzeti prednosti, ki jih ponujata znanost in tehnologija. Zato je v zadnjih letih veliko prizadevanj za uravnoteženje tega konflikta interesov, in sicer z razvojem standardov in smernic za vključevanje te ranljive skupine v biomedicinske raziskave.

V zadnjih desetletjih, kljub velikemu napredku v biomedicinskih raziskavah za odrasle, otroci niso imeli koristi od tega napredka v enakem razmerju kot odrasli. Veliko zdravil, ki bi jih bili lahko uporabili pri otrocih in mladostnikih, ni bilo testiranih v študijah, in zdravila, ki so jim bila predpisana na podlagi presoje zdravnikov, so bila pridobljena le v študijah pri odraslih. Znano je, da otroci in mladostniki niso miniaturni odrasli. Otroci se fiziološko razlikujejo od odraslih in ocenjevanje odmerka na podlagi telesne teže in starosti je lahko nevarna. To lahko privede do prenizkega ali prevelikega odmerjanja ali nastanka drugih neželenih učinkov, ki pa pri odraslih niso prisotni. Ravno tako se lahko pri tej ranljivi skupini pojavijo nekateri drugi dodatni patofiziološki pogoji, kot so na primer prezgodaj rojeni otroci, otroci z nekaterimi genetskimi boleznimi, med njimi tudi cistično fibrozo. Če teh otrok ne začnemo zdraviti pravočasno že zgodaj v otroštvu, se pojavijo hude posledice v zdravju ali pa nastopi

---

<sup>1</sup> prof. dr. Marjeta Terčelj, dr. med., Komisija Republike Slovenije za medicinsko etiko, Ministrstvo za zdravje

prezgodnja smrt. Tudi nekatere druge bolezni, kot so gripa, artritis in določene oblike raka, se pojavijo tako pri odraslih kot pri otrocih, vendar pa se patofiziologija, aktivnost in napredovanje bolezni ter odziv organizma na zdravljenje razlikujejo med obema skupinama. Oviedska konvencija in še dodatni drugi protokoli, amandmaji v Svetu Evrope, sedaj priznavajo otroke in mladostnike kot akterje na področju biomedicine in tudi vključevanje v raziskave. Opozarjajo ne samo na veliko ranljivost otroka, mladoletnika in na to, kakšno posebno zaščito potrebujejo, ampak opozarjajo na skupino, ki ima pravice in je upravičena do aktivnega sodelovanja pri odločanju o zdravljenju in vključevanju v biomedicinske raziskave. To je pomemben dosežek.

Sedanji izziv je še povečati možnost za vključevanje otrok v biomedicinske raziskave in slednje še bolj prilagoditi otrokovim pravicam ter jih zaščiti. To med drugim pomeni, da se otroci vidijo kot aktivni udeleženci pri odločanju v zadevah, ki jih zadevajo. Takšno priznanje položaja otrok in mladostnikov je zelo pomembno in ga je treba še dvignili na višjo raven.

## **ABSTRACT**

In the history of mankind, children and adolescents were often victims of science in clinical experiments. They were included in research without their consent, particularly orphans, slaves' children and parentless children. They participated in experiments that entailed severe life-time traumas, deprived them of their health or even led to premature death. When the society became aware of the horror of the experiments, including those during the Second World War, the Nurnberg Code was adopted. The children and minors who could not voluntarily sign their consent to participate in research were excluded. Since this condition for the participation of children in biomedical research had to be met, a lack of new treatment methods for sick children progressively emerged. As a result, this group of population faced poorer health conditions. Parents and custodians of children and minors, who care for this vulnerable group, are now caught in a dilemma. On the one hand they defend additional protection of children in terms of a potential risk in research, but on the other hand do not want to deprive them of the advantages offered by science and technology. The past years have seen many endeavours to balance this conflict of interests, particularly through a development of standards and guidelines for the participation of this vulnerable group in biomedical research.

Despite a huge progress in biomedical research for adults in the past decades, children have not benefited from this progress on an equal basis as adults. Many medicines that could have been used in children and adolescents had not been tested in studies and the

medicines that were prescribed to them were obtained in the studies for adults. It is a known fact that children and adolescents are not just miniature adult people. Children physiologically differ from adults and deciding for a dosage on the basis of body weight and age may be risky. This can result in the dosage being too low or too high or can cause other side effects that are not experienced in adults. Furthermore, some other pathophysiological conditions may occur in this vulnerable group, such as prematurely born children, children with some genetical diseases, among others also cystic fibrosis. If these children are not subject to treatment very early in childhood, this has severe consequences or may even cause premature death. Some other diseases like the flu, arthritis and certain cancers affect adults and children, yet the pathophysiology, the activity and the progress of disease and the organism's response to treatment differ between the two groups. The Oviedo convention and several other protocols, amendments in the Council of Europe, now recognise children and adolescents as protagonists in the field of biomedicine and also participation in research. Not only do they point out the vulnerability of a child, an adolescent and their special protection but also point out this is a group having its rights and being entitled to an active participation in deciding about the treatment and the participation in biomedical research. This is an important achievement.

The current challenge is to increase a possibility of children being included in biomedical research, to adapt the research to their rights and to protect them. This among others means that children consider themselves as active participants in making decisions in the matters, in which they are involved. Such recognition of children's and adolescents' status is very important and must be elevated to a higher level.

**ZGODNJA DIAGNOSTIKA IN STANDARDI  
OSKRBE**

**DETECTION AND STANDARDS OF CARE**

Yasemin Gokdemir<sup>1</sup>

## EARLY DETECTION OF CYSTIC FIBROSIS AND EFFICIENT TREATMENT

### ZGODNJE ODKRIVANJE CISTIČNE FIBROZE IN UČINKOVITO ZDRAVLJENJE

#### ABSTRACT

In cystic fibrosis (CF), defective CF transmembrane conductance regulator (CFTR) results in chronic disease of the respiratory tract, which manifests early in life as airway obstruction and recurrent lung infection. Cystic fibrosis (CF) lung disease has increased susceptibility to chronic endobronchial infection accounting for most of the associated morbidity and mortality. Age at first *P. aeruginosa* positivity has been identified as an important determinant of prognosis.

It was proven that children who failed to eradicate *P. aeruginosa* on initial antibiotic treatment are at higher risk of subsequent exacerbation; Chronic *Pseudomonas aeruginosa* (Pa) infection leads to accelerated lung function decline and increased earlier mortality in patients with CF. Therefore successfully eradicating *P. aeruginosa* as soon as first acquisition is detected, is defined as a 'window of opportunity' for early aggressive antibiotic treatment, as early isolates are generally non-mucoid, antibiotic-susceptible and present at low density. It has been also shown that early eradication is effective in delaying chronic and mucoid *P. aeruginosa* infection. In total, the consensus regarding the importance of attempting to eradicate initial *P. aeruginosa* acquisition supports the importance of the earliest possible detection in sputum. On the other hand, even with effective initial eradication, recurrence of Pa remains a clinical problem, with approximately one third of children experiencing Pa recurrence within 18- 27 months.

Oropharyngeal aspirate is preferred noninvasive method for *P. aeruginosa* evaluation in young CF patients. But a low threshold though for diagnostic bronchoscopy and BAL in young children if there is any clinical concern, and induced sputum has not been helpful. In older ages sputum is evaluated for microbiologic agent detection.

To date, in most laboratories, sputum detection of *P. aeruginosa* is routinely performed by microbiological culture. The accurate identification of Pa infection by culture may be limited

---

<sup>1</sup> Ass. Prof. Yasemin Gokdemir, Marmara University Hospital, Department of Pediatric pulmonology, Istanbul, Turkey



by the phenotypic diversity of *Pa* isolates in the CF airway as well as the quality and type of respiratory sample. Several studies have documented that the *oprL* gene is highly specific for *Pa* detection from CF sputum using PCR. Furthermore, PCR allows for the detection of low bacterial loads and can detect *Pa* up to 4.5 months earlier than culture in adult CF patients. However, Blanchard et al. demonstrated that early molecular detection and treatment of *Pa* may not lead to improved eradication rates in children with CF.

Therefore, antibiotic eradication therapy (AET) is often attempted in patients with early *Pa* infections. Early studies showed that aggressive antimicrobial therapy of non-mucoid strains delayed the establishment of chronic infection. Subsequently two large studies, EPIC and ELITE determined the efficacy of eradication of *P. aeruginosa* using aerosolized tobramycin in different regimens with (EPIC) or without (ELITE) oral ciprofloxacin. Both were able to show that 28 days of aerosolized tobramycin alone led to negative cultures in approximately 90% of patients and the median time to next positive culture for *P. aeruginosa* was 2 years (9, 10). Adding ciprofloxacin, treating for longer duration (56 days), and routine treatment every 3 months did not improve outcomes. Further data from the EPIC cohort shows that individuals that had sustained eradication of *P. aeruginosa* were less likely to develop chronic infection compared to those with early recurrence of infection. Recently, an open-label (OL) study demonstrated that inhaled aztreonam was effective and well tolerated in the treatment of early *Pa*-infection in young paediatric population (age 3 months to 18 years). The finding of a mucoid strain is a poor prognostic factor with a lower probability of eradication following therapy and greater likelihood of having symptoms. Taken together, these data support the notion that regular culture of airways samples (surveillance cultures) beginning in infancy, with the express purpose of detecting *P. aeruginosa* during the early stages of infection, are an important standard of care for people with CF. In addition, delay in timely initiation of AET may limit the success of the intervention.

## **POVZETEK**

Pri cistični fibrozi (CF) okvarjen regulator transmembranske prevodnosti pri cistični fibrozi (CFTR) povzroči kronično bolezen dihal, ki se že zgoraj v življenju kaže kot obstrukcija dihalnih poti in ponavljajoča se okužba pljuč. Pri pljučni bolezni pri CF je povečana dovzetnost za kronično endobronhialno okužbo, ki je razlog za obolevnost in smrtnost. Starost, pri kateri se prvič pojavi okužba s *P. aeruginosa*, je bila identificirana kot pomemben odločilni dejavnik za prognozo.

Dokazano je bilo, da obstaja pri otrocih, pri katerih niso mogli eradicirati *P. aeruginosa* z začetnim antibiotičnim zdravljenjem, večje tveganje za naslednje poslabšanje; kronična okužba s *Pseudomonas aeruginosa* (Pa) privede do pospešenega upadanja pljučne funkcije ter do zgodnejše smrtnosti pri bolnikih s CF. Zato uspešno eradiciranje *P. aeruginosa* takoj, ko se prvič pojavi, imenujemo »okno priložnosti« za zgodnje agresivno antibiotično zdravljenje, saj so zgodnji izolati na splošno nemukoidni, dovzetni za antibiotike in manj gosto naseljeni. Pokazalo se je tudi, da je zgodnje eradiciranje učinkovito pri tem, da se odloži kronična in mukoidna okužba s *P. aeruginosa*. Konsenz, ki se nanaša na pomen eradiciranja začetne okužbe s *P. aeruginosa*, poudarja pomen kar se da zgodnjega odkrivanja v sputumu. Po drugi strani pa ponovitev okužbe s Pa ostaja klinični problem, saj se pri približno eni tretjini otrok ponovna okužba s Pa pojavi v 18–27 mesecih.

Orofaringealni aspirat je prednostna neinvazivna metoda za odkrivanje *P. aeruginosa* pri mladih bolnikih s CF. V manjši meri se uporablja diagnostična bronhoskopija in BAL pri mlajših otrocih, če je bil prisoten kakršen koli klinični problem, kjer inducirani sputum ni bil učinkovit. Pri starejših otrocih se za odkrivanje mikrobioloških agensov uporablja sputum.

Dandanašnji v večini laboratorijev odkrivanje *P. aeruginosa* v sputumu rutinsko opravljajo z mikrobiološko kulturo. Točno identificiranje okužbe Pa s kulturo je lahko omejeno s fenotipsko raznolikostjo izolatov Pa v dihalih bolnika s CF pa tudi s kakovostjo in tipom vzorca iz dihal. Pri več študijah je bilo ugotovljeno, da je gen oprL zelo specifičen za odkrivanje pH iz sputuma CF z uporabo PCR. Poleg tega lahko s PCR odkrivamo nizke bakterijske obremenitve in lahko odkrijemo Pa do 4,5 meseca prej, preden se naseli v odraslih bolnikih s CF. Blanchard et al. pa so prikazali, da ni nujno, da zgodnje molekulsko zaznavanje in zdravljenje Pa privede do boljših eradikacijskih rezultatov pri otrocih s CF.

Zato z antibiotično eradikacijsko terapijo (AET) pogosto poskusimo pri bolnikih z zgodnjimi okužbami s Pa. Zgodnje študije so pokazale, da je agresivna protimikrobna terapija nemukoidnih sevov zakasnila nastop kronične okužbe. Kasneje sta dve veliki študiji EPIC in ELITE dokazali učinkovitost eradikacije *P. aeruginosa* z uporabo aerosoliziranega tobramicina v različnih režimih dajanja s peroralnim ciprofloksacinom (EPIC) ali brez njega (ELITE). Obe sta pokazali, da je 28 dni samo aerosoliziranega tobramicina privedlo do negativnih kultur pri približno 90 % bolnikov in povprečen čas do naslednje pozitivne kulture *P. aeruginosa* je bil 2 leti (9, 10). Dodatek ciprofloksacina, daljše zdravljenje (56 dni) in rutinsko zdravljenje vsake 3 mesece niso izboljšali rezultatov. Nadaljnji podatki iz kohorte EPIK kažejo, da se je pri posameznikih, ki so prestali eradikacijo *P. aeruginosa*, redkeje razvila kronična okužba v primerjavi s tistimi, pri katerih se je okužba pojavila že zgodaj. Pred

nedavnim je odprto preskušanje (open-label study – OL) pokazalo, da je bil inhalirani aztreonam učinkovit in da ga je mlajša pediatrična populacija (od 3 mesecev do 18 let) dobro prenašala pri zdravljenju zgodnje okužbe s Pa. Odkritje mukoidnega seva je slab prognostični dejavnik z manjšo verjetnostjo eradikacije po terapiji in večjo verjetnostjo simptomatičnosti. Če povzamem, vsi ti podatki govorijo v prid dejstvu, da so redno pregledovanje vzorcev iz dihal že od obdobja dojenčka naprej, z izrecnim namenom odkrivanja *P. aeruginosa* v zgodnjih fazah okužbe, pomemben standard oskrbe za ljudi s CF. Poleg tega pa lahko zamuda pri pravočasni uvedbi AET omeji uspeh posega.

## REFERENCES

1. Ranganathan SC, Hall GL, Sly PD, Stick SM, Douglas TA. Australian Respiratory Early Surveillance Team for Cystic Fibrosis (AREST-CF). Early Lung Disease in Infants and Preschool Children with Cystic Fibrosis. What Have We Learned and What Should We Do about It? *Am J Respir Crit Care Med*. 2017 Jun 15;195(12):1567-1575. doi: 10.1164/rccm.201606-1107CI.
2. Gilligan PH, Downey DG, Elborn JS, Flume PA, Funk S, Gilpin D, Kidd TJ, McCaughan J, Millar BC, Murphy PG, Rendall JC, Tunney MM, Moore JE. "Pathogen Eradication" and "Emerging Pathogens": Difficult Definitions in Cystic Fibrosis. *J Clin Microbiol*. 2018;(27);56(9). pii: e00193-18.
3. Blanchard AC, Rooney AM, Yau Y, Zhang Y, Stapleton PJ, Horton E, Klingel M, Stanojevic S, Ratjen F, Coburn B, Waters V. Early detection using qPCR of *Pseudomonas aeruginosa* infection in children with cystic fibrosis undergoing eradication treatment. *J Cyst Fibros*. 2018 Mar 7. pii: S1569-1993(18)30031-6.
4. Langton Hewer SC, Smyth AR. Antibiotic strategies for eradicating *Pseudomonas aeruginosa* in people with cystic fibrosis. *Cochrane Database Syst Rev*. 2017 Apr 25;4:CD004197. doi: 10.1002/14651858.CD004197.pub5.
5. Gilligan PH, Downey DG, Elborn JS, Flume PA, Funk S, Gilpin D, Kidd TJ, McCaughan J, Millar BC, Murphy PG, Rendall JC, Tunney MM, Moore JE. "Pathogen Eradication" and "Emerging Pathogens": Difficult Definitions in Cystic Fibrosis. *J Clin Microbiol*. 2018 Aug 27;56(9). pii: e00193-18.
6. Ratjen F, Moeller A, McKinney ML, Asherova I, Alon N, Maykut R, Angyalosi G; EARLY study group. Eradication of early *P. aeruginosa* infection in children <7 years of age with cystic fibrosis: The early study. *J Cyst Fibros*. 2018 Apr 20. pii: S1569-1993(18)30087-0.
7. Heltshel SL, Khan U, Beckett V, Baines A, Emerson J, Sanders DB, Gibson RL, Morgan W, Rosenfeld M. Longitudinal development of initial, chronic and mucoid *Pseudomonas aeruginosa* infection in young children with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2018 May;17(3):341-347. doi: 10.1016/j.jcf.2017.10.008.

Trudy Havermans<sup>1</sup>

## **SIGNIFICANCE OF A HOLISTIC TREATMENT OF PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS**

### **POMEN CELOSTNEGA ZDRAVLJENJE BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO**

#### **ABSTRACT**

Holistic therapy in a medical setting refers to a school of thought addressing the complete person within his/her context. Optimal health can be achieved by aspiring a *balance* in life. In cystic fibrosis (CF), a holistic approach demands a multidisciplinary team, to address a patient as a whole person, rather than a person defined by CF. The goal of this treatment is to achieve a balance in optimal CF treatment and a normal as possible life that the patient aspires.

One approach to holistic treatment in CF is considering a patients' development, from birth to death. This implies looking at the main developmental stages of infancy, toddler-preschool, primary school age, teen and adolescence, young adult to adulthood. By taking these developmental stages into account, a CF team considers a patient and his/her CF within their context. Balancing to achieve optimal health within this context will mean adapting to CF symptoms, to its treatment, but also adjusting to patients' life events. For example, at CF diagnosis challenges include *coming to terms with the diagnosis*, *coping* with the demands of the illness and treatment etc. Parents and patient need to find a new stability, working together with the CF team. In these early days, time is an important parameter and is needed to find a new strength for all involved. The challenges of a holistic treatment are also observed during the primary school years of the patient. For example, children become more aware of the impact that CF and treatment has on their lives and this makes them different from peers. Holistic treatment means that all concerns and worries are being considered and that help and support is offered.

A holistic approach by a CF team means considering the five main aspects of personal health: physical, emotional, social, spiritual, and intellectual. This is especially challenging when CF deteriorates, when more treatments are needed, or when treatment does not reach the anticipated effect. There comes a time that a balanced life is literally threatened by CF. Yet, also in the context of end of life and palliative care, a holistic

---

<sup>1</sup> Dr. Trudy Havermans, PhD, Clinical Health Psychologist, CF team, Pediatrics, Pulmonology and Transplant departments, University Hospital Leuven, Belgium

approach, containing the whole patient, will help CF teams to maintain a balance in their work and help the patient in a holistic way.

## **POVZETEK**

Celostna obravnava v zdravstvenem okolju se nanaša na skupek misli, ki se nanašajo na celotno osebo v okviru njegovega/njenega konteksta. Optimalno zdravje lahko dosežemo tako, da stremimo k ravnovesju v življenju. Pri cistični fibrozi (CF) je za celostni pristop potreben multidisciplinarni tim, da se z bolnikom ukvarja kot s celoto in ne kot z osebo, ki jo opredeljuje CF. Cilj tega zdravljenja je doseči ravnovesje v optimalnem zdravljenju CF ter kar se da normalno življenje, ki si ga bolnik želi.

Eden od pristopov k celostni obravnavi CF je, da upoštevamo razvoj bolnikov od rojstva do smrti. Upoštevati moramo glavne razvojne faze: dojenček, malček, predšolski otrok, šolar, najstnik in adolescent, mlad odrasel, odrasel. Ob upoštevanju teh razvojnih faz tim CF gleda na bolnika v tem okviru. Uravnovešenje, da bi v tem okviru dosegli optimalno zdravje, pomeni prilagoditev simptomom CF, njihovem zdravljenju, pa tudi prilagoditev življenjskim dogodkom bolnika. Ko je postavljena diagnoza CF, so izzivi, kako sprejeti diagnozo, kako shajati z zahtevami bolezni in zdravljenja itd. Starši in bolnik morajo najti novo stabilnost ob sodelovanju s timom CF. V zgodnjih dneh je čas pomemben dejavnik in je potreben, da si vsi vpleteni najdejo novo moč. Z izzivi celostne obravnave se srečamo tudi v obdobju, ko bolnik obiskuje osnovno šolo. Otroci se na primer bolj zavedajo vpliva, ki ga imata CF in zdravljenje na njihova življenja, in se zato čutijo drugačni od sovrstnikov. Celostna obravnava pomeni, da je treba upoštevati vse dvome in skrbi in da je treba ponuditi pomoč in oporo.

Celosten pristop tima CF pomeni, da je treba upoštevati pet glavnih vidikov osebnega zdravja: fizičnega, čustvenega, socialnega, duhovnega in intelektualnega. To je velik izziv zlasti takrat, ko CF napreduje, ko je potrebnih več zdravljenj ali ko zdravljenje nima pričakovanega učinka. Pride trenutek, ko CF dobesedno ogrozi uravnoteženost v življenju. Ne nazadnje pa tudi ob koncu življenja in v obdobju paliativne nege celostni pristop, ki vključuje celega bolnika, pomaga timom CF, da ohranijo ravnovesje pri svojem delu in celostno pomagajo bolniku.

Maya Kriszenbaum<sup>1</sup>

## **TRANSITION FROM PEDIATRICS TO ADULT CARE FOR PEOPLE WITH CYSTIC FIBROSIS**

### **PREHOD IZ PEDIATRIČNE NEGE V ODRASLO NEGO PRI LJUDEH S CISTIČNO FIBROZO**

#### **ABSTRACT**

As the life expectancy is growing, we have now more and more adults. That aim of the presentation is to give you some keys on how to prepare the patient, the parents and the pediatric team to a peaceful transition to adult care.

#### **POVZETEK**

Ker se pričakovana življenjska doba podaljšuje, imamo čedalje več odraslih. Cilj predstavitve je podati nekaj ključnih dejstev o tem, kako pripraviti bolnika, starše in pediatrični tim na mirem prehod v odraslo oskrbo.

---

<sup>1</sup> Maya Kirszenbaum: Clinical Psychologist, Pediatric CF Center Hôpital Necker-Enfants malades, Paris France

Ana Kotnik Pirš<sup>1</sup>, Marina Praprotnik<sup>2</sup>, Malena Aldeco<sup>3</sup>, Dušanka Lepej<sup>4</sup>, Aleksandra Zver<sup>5</sup>, Jasna Rodman<sup>6</sup>, Majda Oštir<sup>7</sup>, Katja Korenin<sup>8</sup>, Uroš Krivec<sup>9</sup>

## **ZAGOTAVLJANJE CELOSTNE OBRAVNAVE BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO S TRANZICIJO HOLISTIC TREATMENT OF CYSTIC FIBROSIS PATIENTS INCLUDING TRANSITION**

### **POVZETEK**

Cistična fibroza (CF) je kronična, multiorganska bolezen, ki bolnika spremlja vse življenje. Zaradi kompleksnosti bolezni je zdravljenje in vodenje bolnika s CF večkrat izziv. Življenje s CF pa je še toliko bolj zahtevno. Bolnik in njegova družina se na svoji poti srečujejo s pogostimi in pomembnimi prelomnicami: od postavitve diagnoze, začetka zdravljenja, vztrajanja pri vsakodnevem zdravljenju, do poslabšanj in zapletov bolezni ter težkih odločitev ob koncu življenja. Pomembno je, da na za starost primeren način, o bolezni in zdravljenju izobražujemo že majhne otroke, z izobraževanjem pa nadaljujemo skozi vse življenje. Obdobje prehoda med obravnavo v centru za otroke in mladostnike ter centru za odrasle bolnike imenujemo tranzicija. Da je tranzicija med centri lažja, je smotrno dobro sodelovanje med bolnikom, njegovo družino in zdravstvenim osebjem obeh centrov. Sledenje priporočilom in smernicam olajša tranzicijo in zagotavlja vzdrževanje kakovostne celostne oskrbe bolnika skozi vse življenje.

### **ABSTRACT**

Cystic fibrosis (CF) is a chronic, multi-organ disease with lifelong effects on the patient and their family. Treating and managing patients with CF can be demanding, but living with CF is a challenge. Patients and their families face a number of milestones - from diagnosis, starting treatment, remaining compliant with treatment to dealing with exacerbations, complications and end of life decisions. Lifelong education of the patients and their families that starts already in childhood, prepares them for the upcoming milestones and is therefore of utmost importance. After decades of advances in management and treatment of CF, the number of

<sup>1</sup> asist. dr. Ana Kotnik Pirš, dr. med., Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>2</sup> mag. Marina Praprotnik, dr. med., Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>3</sup> Malena Aldeco, dr. med., Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>4</sup> Dušanka Lepej, dr. med., Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>5</sup> Aleksandra Zver, dr. med., Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>6</sup> Jasna Rodman, dr. med., Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>7</sup> Majda Oštir, dipl. med. sestra, Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>8</sup> Katja Korenin, dipl. med. sestra, Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>9</sup> Uroš Krivec, dr. med., Služba za pljučne bolezni, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

adult patients is rising. Patients are transferring from pediatric to adult centers through a planned process called transition. To make transition easier, a balanced partnership between the patients, their families and healthcare workers from both centers is needed. Following recommendations and guidelines smooths transition and enables continuing optimal CF care.

## **UVOD**

Cistična fibroza (CF) je najpogostejša redka bolezen belcev (1). Na svetu je okrog 70000 bolnikov s CF, polovica jih je v Evropi. V Sloveniji je trenutno okrog 100 bolnikov s CF, po zadnjih podatkih evropskega registra bolnikov s CF (angl. ECFS Patient Registry – ECFS PR), 63% mlajših in 37% starejših od 18 let (2). Bolnike danes obravnavamo v treh centrih – Centru za otroke in mladostnike s CF na Pediatrični kliniki v Ljubljani, na Kliničnem oddelku za pljučne bolezni in alergije v UKC Ljubljana in na Univerzitetni kliniki Golnik. V Centru za otroke in mladostnike s CF danes vodimo in zdravimo 78 otrok in mladostnikov, 60 je mlajših in 18 starejših od 18 let. Zaradi napredka pri vodenju in zdravljenju bolnikov s CF, v zadnjem desetletju vse več bolnikov dobro živi in preživi v kasnejšo odraslo dobo. Tako je povprečna starost bolnikov v Evropi čez 40 let, najstarejši bolniki pa so starejši od 70 let. Glede na matematične modele, narejene na bazi podatkov ECFS PR, bodo otroci rojeni danes, ob vsaj tako dobri oskrbi, kot so je lahko trenutno deležni, živeli povprečno 60 let (3).

## **NAPREDKU PRI ZDRAVLJENJU MORA SLEDITI NAPREDEK PRI VODENJU BOLNIKOV**

Še pred desetletjem je bila obravnava in zdravljenje bolnikov s CF predvsem naloga za CF specializiranih pediatrov. Zaradi napredka pri zdravljenju glavnih značilnosti bolezni bolniki s CF živijo dlje. Ob višji starosti bolnikov pa smo se skupaj znašli pred novimi izzivi – do sedaj nepoznanimi zapleti bolezni, večji potrebi po presaditvi organov, soočamo se z vprašanji povezanimi z načrtovanjem družine, vprašanji o paliativni oskrbi. Ker število novo odkritih bolnikov ostaja enako, število preživelih v odraslo dobo pa se večja, se je celokupno število bolnikov izrazito povečalo. Pristopi k vodenju odraslih se običajno nekoliko razlikujejo od vodenja otrok. Na bolnika se običajno preloži večja odgovornost – pričakuje se samostojnost pri zdravljenju, prepoznavanju poslabšanj, sprejemanju odločitev povezanih z boleznijo, zdravljenjem in vodenjem (4). Obdobje, v katerem bolnika in njegovo družino pripravljamo na večjo samostojnost in prehod v oskrbo odraslih imenujemo tranzicija. Tako kot ni natančnih navodil o vzgoji otroka, tudi za tranzicijo ni obrazca, ki bi se ga lahko držali od pike do pike. Obstajajo pa priporočila, smernice, objavljeni so formularji, publikacije, s katerimi si lahko



pomagamo. Pomembno je, da se centri, ki medsebojno sodelujejo držijo skupno sprejetih priporočil, saj le tako lahko vsakemu bolniku zagotovimo enako in najboljšo oskrbo.

## CELOSTNA OBRAVANAVA BOLNIKOV S CF

Predpogoj zagotavljanja najboljše oskrbe je, da se vsi centri držijo enakih priporočil in smernic, ki zagotavljajo celostno obravnavo, ki je temelj zdravljenja CF (5). Že pred 50 leti so se zavedali, da zaradi kompleksnosti bolezni, ne le zaradi večorganske klinične prizadetosti, ampak tudi zaradi vpliva bolezni na vsakdanje življenje, bolniki s CF potrebujejo posebno obravnavo. Leta 1964 je Mathews s sod. v enem prvih centrov za CF v Clevelandu v ZDA pričel obravnavati bolnike po načelu treh stebrov obravnave in zdravljenja: skrb za dobro prehranjenost, zdravljenje preodzivnosti dihalnih poti in zdravljenje bakterijskih okužb dihal (6).

Danes bolnike s CF obravnavamo in zdravimo po načelu sedmih stebrov, ki so:

- obravnavo v specializiranih centrih za CF,
- nadomeščanje encimov trebušne slinavke za preprečevanje malabsorpcije,
- podpora muko-ciliarnega čiščenja dihalnih poti z rednimi inhalacijami hipertonične raztopine NaCl in redno respiracijsko fizioterapijo,
- zgodnje odkrivanje in eradikacijsko zdravljenje okužbe z bakterijo *P. aeruginosa*,
- preprečevanje prenosa okužb med bolniki ter z medicinskega osebja na bolnika in obratno,
- skrb za dobro prehranjenost z vnosom živil in hiperkaloričnih prehranskih dodatkov za zagotavljanje pokritja 120% dnevnih energijskih potreb,
- zgodnje odkrivanje in zdravljenje s cistično fibrozo povezane sladkorne bolezni (CFSD – angl. *cystic fibrosis related diabetes*) (7).

Po priporočilih se morajo bolniki obravnavati in zdraviti v centrih, kjer bolezen in možnosti diagnostike ter zdravljenja dobro poznajo in kjer so jim najnovejše metode tudi na voljo. Z njimi mora delati posebej za CF izurjeno zdravstveno osebje zdravnikov, medicinskih sester, fizioterapevtov, dietetikov, psihologov in socialnih delavcev. Skupina zdravnikov naj bi vključevala pulmologa, gastroenterologa, otorinolaringologa, endokrinologa in ginekologa, ki dobro sodelujejo s kliničnim farmakologom in mikrobiologom. Skupina naštetih specialistov sestavlja tim za CF (8). Takšen tim zagotavljamo v Centru za otroke in mladostnike na Pediatrični kliniki v Ljubljani.

## PRIPOROČILA ZA TRANZICIJO

V zgodnjem otroštvu glavno skrb za zdravje otroka s CF prevzamejo starši. Starši skrbijo za vsakodnevno jemanje redne terapije, otroka vzpodbujajo pri respiratorni fizioterapiji, zagotavljajo ustrezno prehrano in nadomeščanje pankreatičnih encimov, izvajajo aktivnosti za zmanjšanje prenosa okužb, z otrokom hodijo na redne preglede in so ob njem, ko je potrebno domače ali bolnišnično zdravljenje. Prva prelomnica običajno predstavlja otrokov vstop v šolo. V šoli je otrok delno samostojen, sam mora večinoma skrbeti za prehrano in nadomeščanje encimov. Ob tem so mu v pomoč običajno učitelji, ki jih skupaj s starši pripravimo na njihovo novo in večkrat zahtevno nalogo. Otrok ob tem raste, spozna sebe in bolezen, s postopnim prevzemanjem odgovornosti zori in se pripravlja za življenje. Ko vidi, da mu uspeva, se mu krepí samozavest in pripravljen je na prevzemanje novih odgovornosti. Proces pri vsakem bolniku in v vsaki družini poteka drugače, pa vendar podobno. Zato so nam pri spremljanju, svetovanju in vzpodbujanju bolnikov in družin lahko v pomoč objavljene smernice in publikacije (4, 8-10).

Čeprav se razlikujejo po obliki, lahko povzamemo njihove skupne iztočnice, ki so, da naj se postopek tranzicije začne, ko je bolnik in družina nanjo pripravljena. S prvimi pogovori naj bi tako začeli okrog 15. leta, predvsem pa najkasneje leto dni pred predvideno predajo v center za odrasle. Običajno s pogovori začnemo skupaj s starši in bolnikom, nadaljujemo pa kasneje poleg skupnih tudi z individualnimi pogovori. Vključenost psihologa s posebnim poznavanjem CF je ključnega pomena. Najboljše je, če družino obravnava psiholog, s katerim so se že spoznali med dotedanjim zdravljenjem. Skupaj je treba predelati informacije o bolezni sami, o možnih zapletih in vprašanjih, ki se bodo v prihodnosti lahko pojavili. Pomembno je, da mladostniki prevzamejo skrb nad izvajanjem rednega zdravljenja, fizioterapije in zdravega načina življenja ter prepoznavanja poslabšanj bolezni. Spodbujamo, da se mladostnik začne sam dogovarjati za preglede, pravočasno pridobivanje receptov in naročilnic, prevzame skrb za inhalatorno terapijo ter se zaveda nevarnosti prenosa okužb in ukrepov za zmanjševanje prenosa. V mladostniškem obdobju je običajno največ težav predvsem pri rednosti jemanja terapije in izvajanju respiratorne fizioterapije. Mladostnika, v dogovoru s starši, spodbujamo, da spregovori o svoji bolezni s svojimi vrstniki, ki so mu lahko v pomembno oporo. Poleg mladostnika je pomembno tudi spodbujati starše, da odgovornost predajo na svoje otroke, kar je velikokrat težko. Starši imajo večkrat občutek izgube nadzora, skrbi jih, kako bo naprej (4).

Za zmanjšanje strahu pred neznanim je pomembno, da v določenem obdobju družino obravnava hkrati pediater in internist. To nam omogoča tranzicijska klinika. Ta mora biti

organizirana na takšen način, da bolnik spoznava zdravstveno osebje, pri katerem bo voden in zdravljen kor odrasel, zdravstvenemu osebju, ki pa bolnika do tedaj ni poznala, da se dobro spoznajo in vzpostavijo medsebojno zaupanje. Pomembno je, da družini ne predstavimo le zdravstvenega osebja, temveč tudi zdravstvene ustanove, v katerih se bo nadaljevalo zdravljenje. Po nekaj skupnih srečanjih je bolnik običajno pripravljen na prehod (9).

Ob prehodu mora pediater dobro pripraviti dokumentacijo, ki jo bo predal skupaj z bolnikom. Ta mora vsebovati:

- matične podatke o bolniku,
- podatke o postavitvi diagnoze,
- genotip bolnika, genotip staršev, če je na voljo,
- ne/zadostnost delovanja trebušne slinavke,
- trenutno klinično stanje bolnika (telesne meritve, pljučna funkcija),
- mikrobiološko stanje – stanje kolonizacije z mikroorganizmi kot so *S. aureus*, *P. aeruginosa*, *B. cepacia complex*, *S. maltophilia*, *A. xylosoxydans*, MRSA, ESBL, netuberkulozne mikobakterije, okužbe s plesnijo *A. fumigatus*
- pogostnost poslabšanj v zadnjem letu, predvsem število poslabšanj s potrebo po bolnišničnem zdravljenju,
- zapleti bolezni – s CF pogojena sladkorna bolezen in njeno zdravljenje, s CF pogojena bolezen kosti in njeno zdravljenje,
- morebitni intravenski pristop,
- morebitna prisotnost gastrostome, nočno hranjenje,
- težave s prebavili,
- stanje jeter,
- potreba po dodatku kisika v vdihanem zraku,
- potreba po ne/invazivni ventilaciji,
- izvajanje inhalatorne terapije, inhalator, ki ga bolnik uporablja,
- respiratorna fizioterapija, pripomočki, ki jih bolnik uporablja,
- morebitna kontracepcija ali že opravljeni pogovori o načrtovanju družine,
- psihološka podpora ali njeno zavračanje,
- vključenost v register bolnikov s CF (10).

## ZAKLJUČEK

Prehod bolnika iz pediatrične v internistično oskrbo je velika prelomnica za vse udeležene – bolnika, njegovo družino in tudi za zdravstveno osebje, ki je za bolnika dolga leta skrbelo in za osebje, ki ga prevzema v svojo oskrbo. Delovanje vseh udeleženi centrov po trenutnih priporočilih omogoča neprekinjeno vse življenjsko zagotavljanje celovite oskrbe bolnika. Z dobrim sodelovanjem, ustreznim in skrbno načrtovanim procesom tranzicije je prehod lažji, varen in enakovreden za vse bolnike.

## LITERATURA

1. Hodson and Geddes' Cystic fibrosis. 4<sup>th</sup> ed. Bush A., Bilton D., Hodson M. (ur.). 2016. Boca Raton, CRC Press, Francis & Taylor Group: 683 str.
2. Orenti A, Zolin A, Naehrlich L, van Rens J, et al. ECFSPR Annual Report 2016. 2018. Na voljo na: [https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR\\_Report2016\\_06062018.pdf](https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2016_06062018.pdf).
3. Burgel P.R., Bellis G., Olesen H.V., Viviani L., Zolin A., Blasi F., Elborn J.S., ERS Task force on provision of care for adults with cystic fibrosis in Europe. 2015. Future trends in cystic fibrosis demography in 34 European countries. *European Respiratory Journal*, 46: 133-141.
4. CF RISE. CF Milestones at a glance. 2016. Na voljo na: <https://www.cfrise.com/cystic-fibrosis-milestones/>
5. Castellani C, Duff AJA, Bell SC, Heijerman HGJ. ECFS best practice guidelines. The 2018 revision. *J Cyst Fibros* 2018; 17(2): 153-178.
6. Matthews L.W., Doershuk C.F., Wise M., Eddy G., Nudelman H., Spector S. 1964. A therapeutic regimen for patients with cystic fibrosis. *Journal of Pediatrics*, 65: 558-575.
7. Lane M.A., Doe S.J. 2014. A new era in the treatment of cystic fibrosis. *Clinical Medicine*, 14: 76-78.
8. Smyth A.R., Bell S.C., Bojcin S., Bryon M., Duff A., Flume P. 2014. European Cystic Fibrosis Society standards of care: best practice guidelines. *Journal of Cystic Fibrosis*, 13, Suppl. 1: S23-S42.
9. CFF guidelines. Transition from paediatric to adult care. 2013. Na voljo na: <https://www.cff.org/Care/Clinical-Care-Guidelines/>.
10. Royal Brompton CF Guidelines. Transition of Care from the Paediatric Service to the Adult Service. Na voljo na: <http://www.rbht.nhs.uk/healthprofessionals/clinical-departments/cystic-fibrosis/clinical-cf-guidelines-care-of-children/>.

Barbara Salobir<sup>1</sup>, Izidor Kos<sup>2</sup>

## ZAGOTAVLJANJE CELOSTNE OBRAVNAVE BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO MED TRANZICIJO V ODRASLO OSKRBO HOLISTIC TREATMENT OF PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS IN ADOLESCENCE DURING TRANSITION TO ADULT CARE

### POVZETEK

Iz vsakdanjega življenja je znano in v vedno več raziskavah dokazano, da je za najboljši možen izhod zdravljenja ljudi s cistično fibrozo poleg zgodnjega odkrivanja bolezni in ustreznega zdravljenja zelo pomembno podpreti bolnika celostno. To je še posebej pomembno v obdobju adolescence, ko človek doživlja največje fiziološke, razvojne in psihosocialne spremembe. Zato obstaja prav v tem obdobju največji izziv, kako adolescentom s cistično fibrozo v tranziciji nuditi celostno podporo in jim poleg zdravljenja pomagati, da se osamosvojijo, aktivno vključijo v življenje v odrasli dobi, se tudi zaposlijo in uresničijo želje po partnerskih odnosih in družini. Zato je v tem obdobju še posebej pomembno, da imajo poleg dobre zdravstvene oskrbe tudi psihosocialno pomoč. V nekaterih državah so s programom dodatne psihosocialne pomoči v dobi adolescence že pomembno zmanjšali upad pljučne funkcije, ki je značilen za to obdobje ter je glavni kazalec slabšega poteka bolezni. Predpogoj za to pa je seveda dobra organizacija zdravstvene oskrbe, vključno z organizacijo centra za cistično fibrozo, ki je v priporočilih evropskega združenja za cistično fibrozo jasno opredeljen.

V jugovzhodnih državah Evrope z nizkim dohodkom na prebivalca je umrljivost ljudi s cistično fibrozo, še posebej v mlajši starostni dobi, večja kot v drugih državah, kar je zelo verjetno posledica pomanjkljive organizacije specializiranih centrov in pomanjkanje multidisciplinarnih timov, ki zagotavljajo celostno oskrbo ljudi s cistično fibrozo. Tudi Slovenija spada v to skupino držav. In čeprav imamo v poprečju boljše rezultate in zgledno urejena nekatera področja obravnave, med katerimi izstopa odlično sodelovanje s timom za transplantacijo pljuč, se soočamo pri zagotavljanju celostne oskrbe še posebej v kritičnem obdobju adolescence s podobnimi težavami, kot ostale države.

---

<sup>1</sup> dr. Barbara Salobir, dr. med., Klinični oddelek za pljučne bolezni in alergije, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>2</sup> Izidor Kos, mag.vzg. in men. v zdr., Klinični oddelek za pljučne bolezni in alergije, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

Na Kliničnem oddelku za pljučne bolezni in alergije Univerzitetnega kliničnega centra v Ljubljani, vodimo bolnike s cistično fibrozo, ki si izberejo naš center za nadaljnje vodenje bolezni ob vstopu v odraslo dobo kakor bolnike, ki pridejo k nam v obdobju priprave na presaditev pljuč in jih v vodenje prevzame transplantacijska ekipa. Trenutno vodimo 26 bolnikov (14 bolnikov pred presaditvijo pljuč, od tega so 4 že v pripravi za presaditev pljuč in 12 po presaditvi pljuč), pričakujemo, da se bo število bolnikov v prihodnjih letih povečevalo.

Znotraj naše ustanove imamo vse možnosti za obravnavo bolnikov s cistično fibrozo na enem mestu, vključno z možnostjo obravnave vseh zapletov zdravljenja; tudi tistih, ki so življenjsko ogrožajoče, kot je na primer masivna krvavitev iz pljuč. Strokovno zglede sodelujemo med seboj tako znotraj tima za odrasle kot s kolegi iz Pediatrične klinike, ki je del Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana. Soočamo pa se predvsem z organizacijskimi težavami, med katerimi je kljub preselitvi na nov oddelek vodilna stiska s prostorom, tako v bolnišničnem še bolj pa v ambulantnem delu in pomanjkanje zadostnega kadra glede na priporočila. V multidisciplinarnem timu nam manjkajo psiholog in socialni delavec ter zunanji svetovalci za vključevanje mladostnikov s cistično fibrozo na trg dela. Po naših izkušnjah se predvsem adolescentom in mladim odraslim po prehodu iz Pediatrične klinike na naš oddelek stanje poslabša, ko se soočajo prav s temi izzivi v svojem življenju. Zato naj bo ta prispevek apel tako našim državnim voditeljem, Ministrstvu za zdravje kot Evropskemu združenju za cistično fibrozo, da se to uredi, v dobro ljudi s cistično fibrozo in vseh nas. Imamo vizijo, kako bi se to dalo. Pomagajte nam jo uresničiti.

## **ABSTRACT**

Early diagnosis and initiation of treatment of patients with cystic fibrosis is crucial for achieving the best outcome of the treatment. Furthermore, it has been scientifically proven that holistic approach to the treatment significantly improves the prognosis. This holistic approach is especially essential in the period of adolescence, when an individual experiences the greatest physiological, psychological and social changes. The biggest challenge during this period is to provide complete support to the patient in addition to medical treatment. Namely, this is the only way the individual will become independent, actively engage in adult life, fulfil their career and relationship desires. Therefore, in addition to good health care, professional psychosocial help is particularly important during this period. Some countries have managed to slow down lung function decline using a program of psychosocial support in the adolescence, and thereby improved the disease outcome. In order to do so, a fully organised health care centre for cystic fibrosis is needed, as it is clearly quoted by the European Cystic Fibrosis Society.

The mortality of patients with cystic fibrosis, especially in the younger age group, is higher in southeast European countries. This is at least partly due to health care funds, which are insufficient to create specialized centres with multidisciplinary team approach, which provides comprehensive care for the patients with cystic fibrosis. Slovenia is also one of these countries, although our treatment outcomes are on average better. Some of our areas of treatment are exemplary, for instance our outstanding cooperation with the lung transplant team. Nevertheless, we are faced with similar obstacles as other southeastern European countries, trying to establish a comprehensive care of adolescent patients with cystic fibrosis. We are currently treating 26 patients with cystic fibrosis (14 adult patients, of those 4 candidates for lung transplantation and 12 patients after lung transplantation) on the Department for Pulmonary diseases and Allergy, University Medical Centre Ljubljana. Some of them enter our care when they reach adulthood, other, when they become possible candidates for lung transplantation. We expect that the number of patients with cystic fibrosis will rise in the following years. In our Medical Centre we can handle all aspects in treating cystic fibrosis complications, including severe ones, for instance massive lung bleeding.

Our cooperation is not exemplary only inside our team, but also with our fellows pediatricians, who's department is also a part of University Medical Centre Ljubljana. Vast majority of the problems that we are facing are of organizational nature. Although our department spaces are new, we are still facing lack of space, especially in our outpatient clinic, and lack of personnel, which is not in accordance with the recommendations. Our multidisciplinary team lacks psychologist, social worker and external advisor for the integration of these adolescents into the labor market. We commonly observe that the disease itself worsens when patients with cystic fibrosis face these challenges and problems during their adolescence.

Let this contribution be a reminder to our country's leaders, Ministry of Health and also to the European Cystic Fibrosis Society, so that these critical issues are promptly addressed and solved, for the benefit of patients with cystic fibrosis and the rest of us. We have a vision of how to solve these issues, please help us fulfil it.

## LITERATURA

1. Castellani C, Duff AJA, Bell SC, Heijerman HGM, Munck A, Ratjen F, Sermet-Gaudelus I, Southern KW, Barben J, Flume PA, Hodková P, Kashirskaya N, Kirszenbaum MN, Madge S, Oxley H, Plant B, Schwarzenberg SJ, Smyth AR, Taccetti G, Wagner TOF, Wolfe SP, Drevinek P.

- ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. *J Cyst Fibros.* 2018 Mar;17(2):153-178. doi: 10.1016/j.jcf.2018.02.006. Epub 2018 Mar 3.
2. Conway S, Balfour-Lynn IM, De Rijcke K, Drevinek P, Foweraker J, Havermans T, Heijerman H, Lannefors L, Lindblad A, Macek M, Madge S, Moran M, Morrison L, Morton A, Noordhoek J, Sands D, Vertommen A, Peckham D<sup>14</sup>European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre. *J Cyst Fibros.* 2014 May;13 Suppl 1:S3-22. doi: 10.1016/j.jcf.2014.03.009.
  3. Stern M, Bertrand DP, Bignamini E, Corey M, Dembski B, Goss CH, Pressler T, Rault G, Viviani L, Elborn JS, Castellani C. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Quality Management in cystic fibrosis. *J Cyst Fibros.* 2014 May;13 Suppl 1:S43-59. doi: 10.1016/j.jcf.2014.03.011.
  4. Elborn JS, Bell SC, Madge SL, Burgel PR, Castellani C, Conway S, De Rijcke K, Dembski B, Drevinek P, Heijerman HG, Innes JA, Lindblad A, Marshall B, Olesen HV, Reimann AL, Solé A, Viviani L, Wagner TO, Welte T, Blasi F. Report of the European Respiratory Society/European Cystic Fibrosis Society task force on the care of adults with cystic fibrosis. *Eur Respir J.* 2016 Feb;47(2):420-8. doi: 10.1183/13993003.00592-2015. Epub 2015 Oct 9.
  5. Vandenbranden SL, McMullen A, Schechter MS, Pasta DJ, Michaelis RL, Konstan MW, Wagener JS, Morgan WJ, McColley SA; Investigators and Coordinators of the Epidemiologic Study of Cystic Fibrosis. Lung function decline from adolescence to young adulthood in cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol.* 2012 Feb;47(2):135-43. doi: 10.1002/ppul.21526. Epub 2011 Aug 24.
  6. Welsh L, Robertson CF, Ranganathan SC. Increased rate of lung function decline in Australian adolescents with cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol.* 2014 Sep;49(9):873-7. doi: 10.1002/ppul.22946. Epub 2013 Oct 31.
  7. Habib AR, Manji J, Wilcox PG, Javer AR, Buxton JA, Quon BS. A systematic review of factors associated with health-related quality of life in adolescents and adults with cystic fibrosis. *Ann Am Thorac Soc.* 2015 Mar;12(3):420-8. doi: 10.1513/AnnalsATS.201408-393OC.
  8. Hector A, Kirn T, Ralhan A, Graepler-Mainka U, Berenbrinker S, Riethmueller J, Hogardt M, Wagner M, Pflieger A, Autenrieth I, Kappler M, Griese M, Eber E, Martus P, Hartl D<sup>7</sup>. Microbial colonization and lung function in adolescents with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros.* 2016 May;15(3):340-9. doi: 10.1016/j.jcf.2016.01.004. Epub 2016 Feb 5.
  9. Stanojevic S, McDonald A, Waters V, MacDonald S, Horton E, Tullis E, Ratjen F Effect of pulmonary exacerbations treated with oral antibiotics on clinical outcomes in cystic fibrosis. *Thorax.* 2017 Apr;72(4):327-332. doi: 10.1136/thoraxjnl-2016-208450. Epub 2016 Aug 18.
  10. Leclercq A, Gauthier B, Rosner V, Weiss L, Moreau F, Constantinescu AA, Kessler R, Kessler L. Early assessment of glucose abnormalities during continuous glucose monitoring associated with lung function impairment in cystic fibrosis patients. *J Cyst Fibros.* 2014 Jul;13(4):478-84. doi: 10.1016/j.jcf.2013.11.005. Epub 2013 Dec 17.
  11. Scheuing N, Berger G, Bergis D, Gohlke B, Konrad K, Laubner K, Lilienthal E, Moser C, Schütz-Fuhrmann I, Thon A, Holl RW; German/Austrian Diabetes Prospective Documentation (DPV) Initiative. Adherence to clinical care guidelines for cystic fibrosis-related diabetes in 659 German/Austrian patients. *J Cyst Fibros.* 2014 Dec;13(6):730-6. doi: 10.1016/j.jcf.2014.05.006. Epub 2014 Jun 7.
  12. Crowley EM, Bosslet GT, Khan B, Ciccarelli M, Brown CD. Impact of social complexity on outcomes in cystic fibrosis after transfer to adult care. *Pediatr Pulmonol.* 2018 Jun;53(6):735-740. doi: 10.1002/ppul.23997. Epub 2018 Apr 2.
  13. Cronly JA, Duff AJ, Riekert KA, Fitzgerald AP, Perry IJ, Lehane EA, Horgan A, Howe BA, Ni Chroinin M, Savage E. Health-Related Quality of Life in Adolescents and Adults With Cystic Fibrosis: Physical and



Mental Health Predictors. *Respir Care*. 2018 Sep 25. pii: respcare.06356. doi: 10.4187/respcare.06356.

[Epub ahead of print]

14. Gérardin M, Pesle A, Pougheon-Bertrand D, Léger P, Vallet C, Bihouee T, David V. A quality improvement program for adolescents with cystic fibrosis: focus on psychosocial skills. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Feb 8;13(Suppl 1):7. doi: 10.1186/s13023-017-0747-5.
15. <https://www.ecfs.eu/projects/ecfs-patient-registry/annual-reports>

Matjaž Fležar<sup>1</sup>

## **OSKRBA ODRASLIH BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO – KLINIKA GOLNIK**

### **ADULT CYSTIC FIBROSIS PATIENT CARE – UNIVERSITY CLINIC GOLNIK**

#### **POVZETEK**

Daljšanje preživetja bolnikov s cistično fibrozo zagotavlja večini bolnikov, da odrastejo in s svojo boleznijo živijo v obdobju ko hodijo v službo, iščejo partnerja, si ustvarjajo družine in skratka živijo polno življenje. Prehod v samostojnost je težak tako za starše kot za bolnike, saj so bolniki iz otroštva vajeni vsaj malo pokroviteljstva in skrbi s strani staršev. Ravno zato se zdravljenje bolnika (ne toliko bolezni) v odrasli dobi razlikuje od tiste v otroštvu. Odrasel bolnik potrebuje pogovor o partnerstvu, načrtovanju družine, poklicu in o transplantaciji pljuč, ko nastopi ta trenutek. Za bolnika moramo biti dostopni, saj le tako z zgodnjim ukrepanjem ob poslabšanih bolezni lahko bolezen upočasnimo.

#### **ABSTRACT**

As the life expectancy of CF patients is growing, a majority of them grow into adulthood and live with the disease in the period when they have a job, search for a partner, start families, in short live a full life. Transition into an independent life is difficult for both the parents and patients since the patients have been used to at least some patronage and care from the parents. This is why the treatment of a patient (not so the disease) in adulthood differs from the treatment in childhood. An adult patient needs a discussion on partnership, family planning, occupation, and lung transplantation when this moment comes. We need to be available to the patient because only an early treatment of exacerbations can contribute to a slower progress of the disease.

#### **KO BOLEZEN NAPREDUJE...**

Bolezen vedno napreduje. Lahko počasi (to običajno izmerimo s postopnim pešanjem delovanja pljuč), lahko pa hitro (kar povzročijo poslabšanja z zagoni vnetij v pljučih, pljučnice, okužbe z novimi bakterijami in poslabšanje delovanja ostalih organov – trebušne slinavke, jeter, ledvic...). In ob napredovanju bolezni se moramo odločati tudi o transplantaciji pljuč. Prvi razmislek o tem posegu je potreben zadosti zgodaj – ko bolnik še ne potrebuje kisika na

---

<sup>1</sup> prof. dr. Matjaž Fležar, dr. med., Oddelek za respiratorno funkcijsko diagnostiko, Univerzitetna klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik, Slovenija

domu ali ni kar naprej v bolnišnicah zaradi poslabšanj. Običajno zdravnik začne pogovor o tem, ko pričakuje, da bolnik s svojimi pljuči ne bo preživel več kot tri leta...

## **KAKO SKRBETI ZA ODRASLE BOLNIKE S CISTIČNO FIBROZO**

Dobro je, da bolnika pozna en zdravnik specialist. In ker so pljuča glavni problem teh bolnikov naj bo to pulmolog. Ne glede na to, koliko specialistov ostalih strok tega bolnika pregleduje, je prav, da je o vsem, kar se z bolnikom dogaja, pulmolog seznanjen (ve za vse izvide tega bolnika). Način obravnave bolnikov pa se v evropskih državah precej razlikuje. Skandinavci na primer imajo radi kontrolne hospitalizacije (pomeni tudi izven poslabšanj bolezni), spet drugje zadoščajo ambulantne kontrole (Avstrija, Nemčija). Slabost obeh pristopov je v tem, da se poslabšanje bolezni običajno zgodi nepredvidljivo – bolnik ob tem ne more čakati na datum, ko bo programsko na vrsti v ambulanti ali v bolnišnici. Zato je ključ za obvladovanje bolezni in poslabšanj v tem, da imajo bolniki takojšen dostop do svojega zdravnika pulmologa (elektronska pošta, telefon, ...), ko zaznajo poslabšanje bolezni. S tem se ukrepa pravočasno in velikokrat s povečanjem odmerkov zdravil doma, hitrem zdravljenju z antibiotikom na domu preprečimo potrebo po hospitalizaciji. Če ima bolnik 2x letno (ali večkrat) potrebo po antibiotikih, se vseeno odločimo, da bolnika na tri mesece naročimo v ambulanto.

## **POGOVOR Z BOLNIKOM**

Pri bolniku v odrasli dobi je nujno odpreti pogovor o partnerstvu in načrtovanju družine in jih vprašati, če o tem že kaj razmišljajo, imajo težave ali kaj načrtujejo. Jasno je treba povedati bolniku in partnerju v skupnem pogovoru, da se lahko zgodi, da se bolezen nenadoma poslabša, bolnik umre in da bo moral drug partner poskrbeti za družino. Pogovorimo se o možnostih zanositve in pregledu plodovnice v zelo zgodnji nosečnosti. V prenatalno svetovanje vključimo tudi ginekologa, ki ima izkušnje na področju genetskih bolezni. Naloga pulmologa pa je, da oceni, kako varna je nosečnost in porod za bolnico s to boleznijo.

Drug del pogovora je namenjen oceni telesne okvare in s tem dela zmožnosti. Delovno okolje pogosto ne dovoljuje izvajanja fizioterapevtskih postopkov; pomembno je tudi oceniti možnost prenosa okužbe ali same infekcije. Ocena telesne okvare temelji na izgubi določenega odstotka delovanja pljuč. Postopka invalidnosti nikoli ne začnemo brez soglasja bolnika; vzpodbujamo ga pri tem, da čimdlje kakovostno normalno živi, se socializira, opravlja njemu primerno delo.

Na mestu je tudi pogovor o telesni aktivnosti. Aerobna aktivnost (hoja, tek, kolesarjenje, plavanje in podobno) je zelo priporočljiva in za veliko bolnikov je tudi najboljši fizioterapetski pripomoček, ki sproži kašljanje, izkašljevanje in s tem čiščenje pljuč. Izguba telesne teže za 2kg ali več je že alarm in praviloma pomeni, da se zmanjša mišična masa. To je odraz procesov v telesu, ki zaradi bolezni porabljajo energijo, ki je potem ni dovolj za delovanje mišic. Zato je pogovor o telesni aktivnosti, prehranjevanju in rednosti obrokov (predvsem pri študentih) vedno zelo na mestu in mora voditi v ukrepanje z dodajanjem kaloričnih hranil. Velja pa za te bolnike pravilo, da »lahko poje vse kar mu srce zaželi«.

## **ZAKLJUČEK**

Odrasel bolnik s cistično fibrozo ni velik otrok. Je odgovorna odrasla oseba, ki se sama odloča o svojem zdravljenju, načinu življenja in potomstvu. Zdravniki smo ob njej zato, da ji svetujemo in če nam zadosti zaupa, tudi pomagamo sprejeti pomembne odločitve. Zaupanje pa se gradi s strokovnostjo, empatičnostjo, dostopnostjo in posluhom... za bolnika, ne samo za njegovo bolezen.

Emmanuel André<sup>1</sup>

**BACTERIAL RESISTANCE TO ANTIBIOTICS IN THE LUNGS OF  
PATIENTS LIVING WITH CYSTIC FIBROSIS**  
**BAKTERIJSKA ODPORNOST NA ANTIBIOTIKE V PLJUČIH BOLNIKOV S  
CISTIČNO FIBROZO**

**ABSTRACT**

Bacteria have the ability to evolve and adapt their genes in order to escape to the activity of antibiotics. The acquisition of drug resistance mechanisms is relatively infrequent, but the selection of resistant mutants is facilitated when antibiotic therapy is provided. At the global level, the emergence of drug resistance and the spread of so-called “multidrug-resistant organisms” (MDRO) is a major public health concern which requires improved prevention and control strategies.

The lungs of people living with Cystic Fibrosis (CF) are very frequently colonized and chronically infected by bacterial pathogens which generate chronic inflammation and damage the lung tissues. In this context, the use of antibiotics aims to eradicate or at least control this damage and preserve the lung function. In real life, people living with CF undergo repeated courses of antibiotherapy over the years. This repeated exposure to antibiotics contributes to the emergence and selection of MDRO which are regularly considered as resistant to most or all families of antibiotics.

In this presentation, we will explain the strategies deployed by bacteria to develop antibiotic resistance in the lungs of patients living with CF. We will further explore what is done or can be done to better prevent and constrain this increasing problem of MDRO in the specific context of CF.

**POVZETEK**

Bakterije imajo sposobnost, da se razvijajo in prilagajajo svoje gene in se tako ognejo delovanju antibiotikov. Pridobitev mehanizmov odpornosti na zdravila je relativno redka, izbira odpornih mutantov pa je olajšana, kadar je prisotna antibiotična terapija. Globalno gledano je pojav odpornosti na zdravila in razširjenost tako imenovanih “multirezistentnih

---

<sup>1</sup> Dr. Emmanuel Andréé, PhD, medical microbiologist at the UZ Leuven university hospital, Belgium

organizmov" (MDRO) glavna skrb javnega zdravstva, ki terja boljše strategije za preprečevanje in kontrolo.

Pljuča ljudi s cistično fibrozo (CF) so pogosto kolonizirana z bakterijami in kronično vnetja zaradi bakterijskih patogenov, ki povzročajo kronično vnetje in poškodujejo pljučna tkiva. V tem kontekstu je cilj uporabe antibiotikov izkoreninjenje škode ali pa vsaj njen nadzor, da se ohrani pljučna funkcija. Ljudje s CF so tekom let v svojem življenju izpostavljeni ponavljajočim se antibiotičnim terapijam. Zaradi ponavljajoče se izpostavljenosti antibiotikom pride do pojava in izbora MDRO, ki so redno odporne proti večini ali pa vsem družinam antibiotikov.

V predstavitvi bomo razložili strategije, ki so jih razvile bakterije za razvoj odpornosti proti antibiotikom v pljučih bolnikov s CF. Dalje bomo pogledali, kaj se dela oz. lahko naredimo, da bi bolje preprečili in zajezili ta čedalje večji problem MDRO v posebnem kontekstu.

**REGISTER ZA CISTIČNO FIBROZO IN  
KLINIČNE RAZISKAVE ZA CISTIČNO FIBROZO**

**CYSTIC FIBROSIS REGISTRY AND CYSTIC  
FIBROSIS CLINICAL TRIALS**

Eva Murko<sup>1</sup>, Urh Grošelj<sup>2</sup>, Dalibor Stanimirovič<sup>3</sup>, Tadej Battelino<sup>4</sup>

## **REGISTER REDKIH NEMALIGNIH BOLEZNI** **REGISTRY FOR RARE NON-MALIGNANT DISEASES**

### **POVZETEK**

V Slovenji živi po grobih ocenah okoli 150.000 pacientov z redko boleznijo. Nacionalni register redkih nemalignih boleznih (NRRNB) v Sloveniji doslej še ni bil vzpostavljen. V skladu s strateškimi usmeritvami Načrta dela na področju redkih boleznih Ministrstva za zdravje Republike Slovenije je med oktobrom 2015 in septembrom 2017 potekal ciljni raziskovalni projekt »Analiza in razvoj področja redkih boleznih v Sloveniji«, v okviru katerega so bile izvedene pripravljalne analize ter začetna zasnova nacionalnega sistema za spremljanje redkih boleznih vključno z razvojem pilotnega registra za redke nemaligne bolezni. Pilotni register redkih nemalignih boleznih je bil zasnovan kot spletna aplikacija, s pomočjo katere naj bi pristojni subspecializirani izvajalci zdravstvene dejavnosti poročali podatke povezane z diagnosticirano redko boleznijo. V sklopu razvoja pilotnega registra redkih nemalignih boleznih je v projektu sodelovalo pet poročevalskih institucij, tako pri zasnovi kot tudi pri testiranju in končni optimizaciji. Izgradnja pilotnega registra nemalignih redkih boleznih je temeljila na metodologiji OpenEHR, ki se v zadnjih letih vse bolj uveljavlja za doseganje semantične interoperabilnosti na področju zdravstva. Evropska Komisija je nedavno objavila nabor skupnih podatkovnih elementov (ang. Common Data Elements) za registracijo redkih boleznih. Ta nabor se predlaga kot konstitutivni element vseh registrov redkih boleznih v Evropi, kar je bilo upoštevano pri zasnovi NRRNB v Sloveniji. V kontekstu razvoja in uporabe registra za nemaligne redke bolezni je pri nas pomemben predvsem Centralni register podatkov o pacientih (CRPP), ki je zbirka podatkov eZdravja o pacientih s stalnim ali začasnim prebivališčem v Republiki Sloveniji in omogoča izvajalcem zdravstvene dejavnosti dostop in izmenjavo podatkov za izvajanje ustrezne in kakovostne zdravstvene oskrbe pacientov. Omeniti je treba, da se je Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (Uradni list RS, št. 65/00, 47/15 in 31/18) v letu 2018 dopolnil ter po novem nudi zakonsko podlago za zbiranje podatkov o pacientih z redkimi nemalignimi boleznimi. Trenutno skladno z zakonsko podlago že potekajo aktivnosti za vzpostavitev NRRNB, ki jih izvaja Nacionalni inštitut za javno zdravje v sodelovanju s Pediatrično kliniko UKC Ljubljana.

---

<sup>1</sup> Eva Murko, dr. med., Nacionalni inštitut za javno zdravje, Slovenija

<sup>2</sup> doc. dr. Urh Grošelj, dr. med., Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija

<sup>3</sup> doc. dr. Dalibor Stanimirovič, dr. med., Nacionalni inštitut za javno zdravje, Slovenija

<sup>4</sup> prof. dr. Tadej Battelino, dr. med., Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija



---

## ABSTRACT

In Slovenia, there are roughly 150,000 patients with rare diseases. A national registry for rare non-malignant diseases (NRRNB) has not yet been established in Slovenia. In the framework of the strategic orientations of the Work plan for the field of rare diseases of the Ministry of Health of the Republic of Slovenia, the project "Analysis and development of the field of rare diseases in Slovenia" was carried out from October 2015 to September 2017. Preparatory analyses and a draft concept of the national system for monitoring rare diseases were prepared; a pilot registry for non-malignant rare diseases was developed. The pilot registry for non-malignant rare diseases was conceived as a web application, which was supposed to be used by the authorised subspecialized health care contractors to submit data relating to a diagnosed rare disease. In the framework of the development of the registry for non-malignant rare diseases, five reporting institutions participated in the project in the concept, testing and final optimisation. The creation of the pilot registry for non-malignant rare diseases was based on the OpenEHR methodology which has been lately gaining ground in attaining semantic interoperability in health care. The European Commission recently released a set of common data elements for rare disease registration. This set is recommended as a constitutive element for all rare disease registries in Europe, which was taken into account when designing the NRRNB in Slovenia. The development and use of the registry for non-malignant rare diseases importantly depends on the Central Registry of Patients (CRPP). The CRPP is a collection of data from eZdravje on patients having permanent or temporary residence in the Republic of Slovenia and allows healthcare workers access to and exchange of data in order to offer adequate and high-quality healthcare to patients. It is worth mentioning that the Healthcare Databases Act (Official Gazette of the Republic of Slovenia, No. 65/00, 47/15 in 31/18) was amended in 2018 and there is a legal basis for collecting data on the patients suffering from rare non-malignant diseases. Activities for the establishment of the NRRNB are currently under way, they are carried out by the National Institute of Public Health in co-operation with the Paediatric Clinic of the University Medical Centre.

## NACIONALNI REGISTER REDKIH BOLEZNI

Redke bolezni so posamič redke – v Evropi jih definiramo s pojavnostjo manj kot 1 pacient na 2000 (oziroma 5 na 10.000) oseb. V Sloveniji je po grobih ocenah okoli 150.000 pacientov z redko boleznijo. Registri predstavljajo učinkovit način za nepristransko zbiranje podatkov, spremljanje področja redkih bolezni ter epidemiološke ali klinične raziskave in lahko v veliki meri pripomorejo k izboljšanju zdravstvenega varstva ter načrtovanja zdravstvene oskrbe

pacientov. Nacionalni register redkih nemalignih bolezni (NRRNB) v Sloveniji doslej še ni bil vzpostavljen, potekajo pa trenutno aktivnosti za njegovo vzpostavitev, ki je navedena med ključnimi aktivnostmi Načrta dela na področju redkih bolezni v Sloveniji (kot register redkih bolezni).

Strateško pomembnost registrov redkih bolezni je v dokumentu »Redke bolezni: Evropski izziv« iz leta 2008 poudarila Evropska Komisija, pomembnost tovrstnih registrov je navedena tudi v različnih razvojnih in strateških dokumentih nekdanjega EUCERD-a (ang. *European Union committee of experts on rare diseases*), oziroma zdajšnje Strokovne skupine za redke bolezni pri Evropski komisiji (ang. *EC Expert group on rare diseases*).

Ustrezno zasnovan in učinkovito upravljan register ponuja številne priložnosti za izboljšanje stanja na področju redkih bolezni, in sicer:

- nadzor nad prevalenco in incidenco ter signaliziranje zgodnjih opozoril;
- zagotovitev informacij za razvoj ustreznih storitev na nacionalni ravni oziroma razvoj ustreznih kliničnih poti z uporabo specialističnih storitev v tujini;
- raziskovanje naravnega poteka redkih bolezni – značilnosti bolezni, vodenje in izidi z ali brez zdravljenja;
- spremljanje varnosti po vpeljavi novega oziroma eksperimentalnega načina zdravljenja;
- vrednotenje klinične učinkovitosti novih intervencij;
- spremljanje izidov oskrbe in omogočanje primerjave z evropskimi ali mednarodnimi standardi;
- zagotavljanje seznama pacientov, h katerim se lahko pristopi za klinične raziskave in sodelovanje multicentričnih študijah;
- zagotavljanje podatkov o ekonomskih ocenah zdravja, kot so stroški bolezni in študije stroškovne učinkovitosti.

V skladu s temi ugotovitvami in strateškimi usmeritvami Načrta dela na področju redkih bolezni je med oktobrom 2015 in septembrom 2017 potekal ciljni raziskovalni projekt »Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji«, v okviru katerega so bile izvedene pripravljalne analize za vzpostavitev registra ter začetna zasnova nacionalnega sistema za spremljanje redkih bolezni vključno z razvojem pilotnega registra za redke nemaligne bolezni.

Pilotni register redkih nemalignih bolezni je bil zasnovan kot spletna aplikacija, s pomočjo katere naj bi pristojni subspecializirani izvajalci zdravstvene dejavnosti poročali podatke

povezane z diagnosticirano redko boleznijo. V sklopu razvoja pilotnega registra redkih nemalighnih boleznij je v projektu sodelovalo pet poročevalskih institucij, tako pri zasnovi kot tudi pri testiranju in končni optimizaciji. Izgradnja pilotnega registra nemalighnih redkih boleznij je temeljila na metodologiji OpenEHR, ki se v zadnjih letih vse bolj uveljavlja za doseganje semantične interoperabilnosti na področju zdravstva in je bila uporabljena tudi v projektu PARENT JA za oblikovanje Registra endoprotetike Slovenije. Metodologija razvoja registrov s pomočjo OpenEHR temelji na ločenem obravnavanju klinične vsebine od preostale informacijsko-tehnološke (IT) podpore, ki v končni fazi upravlja z vsebinami. V projektu izdelave pilotnega registra redkih nemalighnih boleznij so sodelovali priznani slovenski strokovnjaki s področja redkih boleznij.

Evropska Komisija od leta 2011 razvija evropsko platformo registrov redkih boleznij (ang. *EU Rare Diseases Registries Platform*), katere cilj je promocija standardov za zbiranje podatkov na evropskem nivoju, kakor tudi interoperabilnostnih orodij za izmenjavo podatkov o redkih boleznih. To bo podpiralo pridobivanje znanja o redkih boleznih in bo olajšalo epidemiološke, klinične, translacijske, farmakološke in druge študije, vključno z raziskavami na evropski ravni. V ta namen je bil nedavno objavljen nabor skupnih podatkovnih elementov (ang. *Common Data Elements*) za registracijo redkih boleznij. Ta nabor se predlaga kot konstitutivni element vseh registrov redkih boleznij v Evropi, kar smo upoštevali tudi ob zasnovi NRRNB v Sloveniji.

V kontekstu razvoja in uporabe registra za nemalighne redke bolezni je pri nas pomemben predvsem Centralni register podatkov o pacientih (CRPP), ki je zbirka podatkov eZdravja o pacientih s stalnim ali začasnim prebivališčem v Republiki Sloveniji. CRPP omogoča izvajalcem zdravstvene dejavnosti v Sloveniji dostop in izmenjavo podatkov za izvajanje ustrezne in kakovostne zdravstvene oskrbe pacientov.

Omeniti je treba, da se je Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (Uradni list RS, št. 65/00, 47/15 in 31/18) v letu 2018 dopolnil ter po novem nudi zakonsko podlago za zbiranje podatkov o pacientih z redkimi nemalighnimi boleznimi. Redki raki se v Sloveniji namreč spremljajo v okviru Onkološkega inštituta Ljubljana preko vključenosti v panevropski projekt RARECARE. Namen NRRNB kot ga določa zakon je obdelovanje podatkov o incidenci, prevalenci in preživetju bolnikov z redko boleznijo, spremljanje, načrtovanje in vrednotenje zdravstvenega varstva, obenem pa register nudi podlago za epidemiološke in klinične raziskave.

Trenutno skladno z zakonsko podlago že potekajo aktivnosti za vzpostavitev NRRNB, ki jih izvaja Nacionalni inštitut za javno zdravje v sodelovanju s Pediatrično kliniko UKC Ljubljana.

## **VIRI**

1. Stanimirović D, Murko E. Register redkih bolezni: sistemska izhodišča in razvojne usmeritve. *Informatica Medica Slovenica* 2017, 22 (1-2).
2. Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (ZZPPZ). Uradni list RS, št. 65/00, 47/15 in 31/18.
3. ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases. Dostopano 22.10.2018 na naslednji spletni strani:<http://www.erare.eu/news/jrc-eu-rd-platform-releases-set-common-data-elements-rd-registration>.

Jacqui van Rens<sup>1</sup>

## **THE EUROPEAN CYSTIC FIBROSIS SOCIETY PATIENT REGISTRY (ECFSPR)**

### **EVROPSKI REGISTER BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO**

#### **ABSTRACT**

The European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR) is a platform for the collection of demographic and clinical data from children and adults with cystic fibrosis (CF) living in Europe and neighbouring countries, who have consented to include their anonymised data in the Registry. The information is used to deepen our understanding of the disease and improve the health and well-being of the people with CF by encouraging new European standards of CF care, providing data for epide-miological research, and facilitating European public health-planning.

With data from more than 44.000 patients living in 36 countries, and longitudinal data from 2008 to 2016, the ECFSPR database reflects the reality of CF in Europe. The ECFSPR promotes the use of data for research and is engaged in increasing the number of published manuscripts to ensure its continuing relevance for the CF community.

The data is collected by means of a universal, web-based, software platform, "ECFSTracker"; annual clinical data is introduced either through manual input or by the upload of an Excel-file. An Encounters function makes it possible to collect longitudinal data from individual patient visits in real-time throughout the year for long term monitoring of CF patients. Patient, centre and country reports, useful for centre clinical staff and a source of information for patients and their families, can be generated. Benchmarking reports allow data providers to cross-compare quality of care indicators between their own centre and other centres in the country, or with another country / countries. The direct feedback aids centre staff considerably in identifying potential areas for improvement in CF care. Recently the European Medicine Agency qualified the ECFSPR as an appropriate platform for the collection of data on CF that will be an integral part of investigations into the long-term safety and efficacy of new therapies, which is particularly relevant with regard to the new medicines for CF being developed.

---

<sup>1</sup> Jacqui van Rens, Executive Coordinator ECFSPR, University Hospital Leuven, Leuven, Belgium

Patient involvement is a key factor in the establishment of a registry, and the ECFSPR works closely with CF Europe to raise awareness on how people with CF, and their families, can benefit from the data collected and analysed by the ECFSPR. Examples of projects are: At-a-glance reports that present key data from the ECFSPR Annual Report; interactive, online maps with country-specific summary information; posters with information and basic statistics for display in CF-clinics; and an increased presence on social media.

The ECFSPR, with its activities and projects, aspires to be a useful and relevant resource for the benefit of the people with CF and the CF community.

## **POVZETEK**

Evropski register bolnikov s cistično fibrozo (ECFSPR) je platforma za zbiranje demografskih in kliničnih podatkov otrok in odraslih s cistično fibrozo (CF), ki živijo v Evropi in sosednjih državah in ki so podali soglasje, da se njihovi anonimni podatki vključijo v register. Informacije se uporabljajo za namen poglobljenega razumevanja bolezni in izboljšanja zdravja ter blagostanja ljudi s CF. Spodbujamo nove evropske standarde oskrbe na področju CF, zagotavljamo podatke za epidemiološke raziskave in lajšamo načrtovanje evropskega javnega zdravstva.

Podatkovna baza ECFSPR ima podatke o več kot 44.000 bolnikih, ki živijo v 36 državah, longitudinalni podatki za obdobje med letoma 2008 in 2016 pa odražajo realnost CF v Evropi. ECFSPR spodbuja uporabo podatkov za raziskave in se zavzema za povečanje števila objavljenih rokopisov, da bi zagotovili njegov konstantni pomen za skupnost CF.

Podatki se zbirajo s pomočjo univerzalne, spletne, programske platforme, imenovane "ECFSTracker"; letne klinične podatke vnašamo bodisi ročno bodisi z vnosom excelove datoteke. Funkcija Encounters omogoča zbiranje longitudinalnih podatkov od posameznih ambulantnih obiskov bolnika v realnem času skozi vse leto za dolgotrajno spremljanje bolnikov s CF. Kreiramo lahko poročila o bolniku, centru ali državi, ki so uporabna za medicinsko osebje centra ter predstavljajo vir informacij za bolnike in njihove družine. Primerjalna poročila omogočajo tistim, ki posredujejo podatke, da navzkrižno primerjajo kakovost pokazateljev oskrbe med svojim centrom in drugimi centri v državi ali z drugo državo oz. državami. Z neposrednimi povratnimi informacijami lahko osebje centra zazna potencialna področja za izboljšanje nege bolnikov s CF. Nedavno je Evropska agencija za zdravila kvalificirala ECFSPR kot primerno platformo za zbiranje podatkov o CF, ki bo

sestavni del raziskav v zvezi z dolgoročno varnostjo in učinkovitostjo novih terapij, kar je še posebej pomembno za nova zdravila za CF v razvoju.

Vključenost bolnikov je ključni dejavnik pri vzpostavljanju registra. ECFSPR tesno sodeluje s CF Europe, da širi ozaveščenost o tem, kako lahko ljudem s CF in njihovim družinam koristijo podatki, ki se zbirajo in analizirajo v ECFSPR. Primeri projektov so: hitra poročila, ki predstavljajo ključne podatke iz letnega poročila ECFSPR; interaktivne, spletno dostopne mape s povzetki informacij o posamezni državi; plakati z informacijami in osnovnimi statističnimi podatki za objavo v klinikah CF; in večja prisotnost v družbenih medijih.

Pri ECFSPR se trudimo, da smo z našimi aktivnostmi in projekti uporaben in pomemben vir za dobrobit ljudi s CF in skupnosti CF.





## **CISTIČNA FIBROZA IN SOCIALNA VARNOST**

## **CYSTIC FIBROSIS AND SOCIAL SECURITY**

Sangeeta Enright<sup>1</sup>

## **WORKING TOWARDS LIVING A LIFE UNLIMITED BY CF ZA ŽIVLJENJE, KI GA CF NE OMEJUJE**

### **ABSTRACT**

A summary of the support in the UK for people with CF and their families/carers, in terms of 3 areas:

- Social Security rights,
- Help and support at school and
- Employment and Disability Rights.

This will be based on the experiences of Sangeeta, a Welfare and Rights Adviser, who works for the Support Service in a UK based Charity, which supports all people affected by Cystic Fibrosis. She advises on Welfare Benefits entitlements and Rights in the areas of Employment, Housing and Education. She works together with the Grants officer to identify those in need and to help them get their legal entitlements. She has knowledge of the Equality Act in practice and specialises in the area of Disability benefits and Disability Discrimination.

### **POVZETEK**

Povzetek podpore, ki je na voljo ljudem s CF in njihovim družinam/skrbnikom v VB na 3 področjih:

- pravice socialne varnosti,
- pomoč in podpora v šoli in
- pravice do zaposlitve in invalidnine.

Predstavljene bodo izkušnje Sangeete, ki je svetovalka s področja varstva in pravic in dela za podporno službo v britanski dobrodelni ustanovi, ki podpira vse ljudi, ki trpijo zaradi cistične fibroze. Svetuje na področju upravičenj do dodatkov in pravic na področju zaposlovanja, stanovanjske problematike in šolstva. Dela skupaj z referentom za subvencije, da prepozna pomoči potrebne in jim pomaga pri njihovih zakonskih pravicah. Dobro pozna praktično uporabo Zakona o enakosti (Equality Act) in je specializirana za področje nadomestil iz invalidskega zavarovanja in diskriminacije invalidov.

---

<sup>1</sup> Sangeeta Enright, Welfare and Rights Adviser for The Cystic Fibrosis Trust, U.K.

## **PREHRANA IN TELESNA VADBA**

## **DIET AND PHYSICAL ACTIVITY**

Rok Bavdek<sup>1</sup>

**TELESNA VADBA SLOVENSКИH BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO,  
PREDSTAVITEV PILOTNEGA PROJEKTA DRUŠTVA  
PHYSICAL EXERCISE OF SLOVENE CYSTIC FIBROSIS PATIENTS,  
PRESENTATION OF THE ASSOCIATION'S PILOT STUDY**

**POVZETEK**

Telesna vadba je pomemben dejavnik pri uspešni celostni obravnavi pacientov s cistično fibrozo (CF). Da bi zagotovili najboljšo možno vadbo, smo po pregledu literature izvedli deset mesečno vadbo, katere namen je bil izboljšati moč, pljučno funkcijo in kvaliteto življenja.

Pilotna raziskava je vključevala trinajst bolnikov s CF, osem starejših od 18 let in pet mlajših od 18 let. Pri opazovanju pljučne funkcije smo spremljali FEV1 in FEV6 ter njeno vrednost skozi čas vadbe. Vpliv vadbe na kvaliteto življenja smo spremljali s vprašalnikom o kvaliteti življenja (SF-36), moč pa smo spremljali z ročnim dinamometrom.

Rezultati raziskave so pokazali, da je vadba statistično značilno izboljšala vrednosti pljučne funkcije (FEV1 in FEV6), povečala moč in izboljšala rezultate vprašalnika v sklopu socialne funkcije in zdravja na splošno. Natančen pogled rezultatov je pokazal, da so razlike ravno pri merjencih, ki so dlje časa opravljali vadbo. Pomembno je, da je vadba redna in prilagojena posameznemu bolniku s cistično fibrozo, vključuje pa naj tudi počitek in pravilno prehrano.

**ABSTRACT**

Physical exercise is an important aspect in a successful holistic treatment of cystic fibrosis (CF) patients. To offer the best possible exercise, the related literature was studied and a 10-month exercise course was carried out. The aim of the exercise was to improve strength, pulmonary function, and the quality of life.

The pilot research included thirteen CF patients, eight of them over 18 and five of them younger. The monitoring of the pulmonary function included the monitoring of FEV1 and FEV6 and the values during the entire exercise. The impact the exercise had on the quality of life was tracked by a questionnaire on the quality of life (SF-36), while the strength was monitored by a handheld dynamometer.

---

<sup>1</sup> Rok Bavdek, prof. špor. vzgoje, Društvo za cistično fibrozo Slovenije

The results of the research have shown that the exercise statistically significantly improved the values of pulmonary function (FEV1 in FEV6), increased the strength and improved the results in the questionnaire concerning the social function and health in general. A detailed overview of the results has shown that the differences are particularly observed in the testees who carried out the exercise in a longer period of time. It is important that exercise is regular and adapted to an individual cystic fibrosis patient but should also include some rest and proper nutrition.

## UVOD

Telesna vadba je pomemben dejavnik pri uspešni celostni obravnavi pacientov s cistično fibrozo (CF). Napredek pri celostni obravnavi bolnika s CF zagotavlja učinkovita respiratorna fizioterapija, jemanje oziroma dodajanje encimov ter antibiotikov, pravilna prehrana in mnoge druge metode, ki podaljšajo življenjsko dobo pacientov s CF [1]. Eden izmed pomembnih dejavnikov, ki lahko upočasnjuje napredovanje bolezni [2] in podaljšuje življenjsko dobo pacientov [3], je tudi telesna vadba. Ta mora biti pri bolnikih s CF natančno zasnovana. Telesna vadba je največkrat sestavljena kot metoda povečanja moči in kot metoda izboljšanja srčno-žilne sposobnosti [4]. Vadba je zasnovana kot vzdržljivostna vadba, katere pomembna parametre sta tudi forsiran ekspiratorni volumen (FEV1) in največja poraba kisika ( $VO_{2peak}$ ). Nixon in sod. [3] so prvi ugotovili povezanost srčno-žilnih parametrov in smrtnosti bolnikov s CF. Rezultati raziskave so pokazali, da obstaja močna povezanost večje vrednosti  $VO_{2peak}$  in daljšim življenjem otrok, adolescentov ter mlajših odraslih pacientov s CF. Pomemben parameter je tudi FEV1, kateri ni samo pomemben dejavnik obravnave pacientov s CF [5–7], temveč je tudi pokazatelj pljučne sposobnosti bolnikov s CF [8], na podlagi katerega lahko oblikujemo vadbo. Da bi izboljšali pljučno sposobnost in s tem tudi podaljšali življenjsko dobo pacientov s CF, je smiselno izvajati vadbo, ki vpliva na omenjena parametra. Številne raziskave so ugotovile pozitiven vpliv različnih oblik vzdržljivostne vadbe na različne parametre pljučne funkcije bolnikov s CF [3, 9–11]. Schneiderman-Walker in sod. so spremljali učinek aerobne vadbe 27 pacientov s CF (eksperimentalna skupina), ki je potekala tri leta trikrat tedensko [1]. Omenjena, dlje časa trajajoča raziskava je ugotovila, da je vadba bolnikov v eksperimentalni skupini upočasnila napredovanje bolezni v primerjavi s kontrolno skupino, ki vadbe ni izvajala.

Tudi vadba moči je pomembna pri uspešnem spopadanju z boleznijo CF. Margareta Sahlberg in sod. [12] je v svoji raziskavi ugotovila, da imajo pacienti s CF manjšo moč kot zdravi vrstniki. Ista avtorica in sod., so pri spremljanju kombinirane šest mesečne vadbe

(vadba moči in vzdržljivosti) ugotovili nadaljnjo zmanjšanje moči pri pacientih s CF [13]. Drugačne rezultate so v svoji raziskavi ugotovili Selvadurai in sod. [4]. Organizirali so eno mesečno vadbo otrok s CF, starih od 8-16 let, ki so jih razdelili v tri skupine. Prva skupina je izvajala vadbo moči, druga skupina vadbo vzdržljivosti, tretja pa je bila kontrolna skupina, ki vadbe ni izvajala. Avtorji raziskave so ugotovili, da so otroci, ki so izvajali vadbo moči, imeli ustrežnejšo telesno težo in večjo moč nog kot otroci, ki so izvajali vzdržljivostno vadbo. Ta skupina je imela statistično značilno večjo pljučno kapaciteto in višjo kvaliteto življenja (vprašalnik). Raziskava nakazuje, da bi lahko bila kombinacija vzdržljivostne vadbe in vadbe moči najboljši režim za vadbo otrok in tudi drugih bolnikov s CF. Vadbo je možno učinkovito izvajati tudi doma. Dlje časa trajajoča raziskava (1 leto) je pri 30 odraslih bolnikih s CF ugotovila, da so ti uspeli zmanjšati srčni utrip in krvni laktat pri različnih obremenitvah v primerjavi s kontrolno skupino, ki vadbe ni izvajala [8].

Pilotna raziskava vadbe bolnikov s CF, katero smo izvedli, skuša glede na pregledano literaturo, čimbolj vplivati tako na srčno-žilne kot tudi na živčno-mišične sposobnosti pacientov s CF.

## NAČRTOVANJE MERITEV IN METODE DELA

V mesecu februarju 2017, smo na vzorcu 30 bolnikov s CF pričeli z redno telesno vadbo (trajanje do konca novembra 2017). Osnovna ideja rednega izvajanja vadb je bila oblikovana z namenom, da se bolniki spoznajo s pomembnostjo vadbe. Spoznali ter razumeli naj bi osnovne vaje in njihovo intenzivnosti, ki je za posameznega bolnika primerna. Tako so bili bolniki razvrščeni glede na:

- stanje pljučne funkcije oziroma glede na parameter FEV1:

- **SKUPINA 1:** normalna pljučna funkcija oz. > kot 70 % FEV1.
- **SKUPINA 2:** od 40 do 70 % FEV1
- **SKUPINA 3a:** < kot 40 % FEV1, bolnik je zmožen izvajati vzdržljivostno vadbo
- **SKUPINA 3b:** < kot 40 % FEV1, bolnik ni zmožen izvajati vzdržljivostno vadbo

- starost:

- od 4 do 6 let,
- od 7 do 12 let,
- od 13 do 18 let,
- nad 18 let.

## ***Vadbena enota***

Vadba je bila sestavljena tako, da so vaditelji oblikovali vadbo, ki je bila posebej prilagojena za vsakega posameznika. Vadbe so potekale enkrat (včasih in pri nekaterih bolnikih tudi dvakrat) tedensko, v zato primernem prostoru. Prostor in vadbeni pripomočki so bili vedno dezinficirani in oziroma očiščeni, vadeči pa so med vadbo tudi uživali dovolj tekočine. Vadba je bila sestavljena iz t.i. vzdržljivostne vadbe, vadbe moči ter gibljivosti, trajala je od 60 do 90 min (odvisno od sposobnosti vadečega).

Vadeči so vedno imeli s seboj elektronski FEV merilec za merjenje pljučne funkcije, s pomočjo katerega smo pred in po vadbi odčitali vrednosti FEV1, FEV6 in FEF. Pri vadbi nam je bil v veliko pomoč tudi prstni srčni oksimeter, merilnik za merjenje srčnega utripa in nasičenosti krvi s kisikom – saturacije s pomočjo katerega smo nadzorovali intenzivnost vadbe.

## ***Kriteriji***

V projekt Vadba bolnikov s CF je bilo vključenih 30 bolnikov s CF, za obdelavo in analizo vseh rezultatov pa je bilo primernih 13 bolnikov. V namen zagotovitve čim boljše zanesljivosti in ponovljivosti za začetku (februar 2017) in koncu (oktober 2017) meritev (februar, oktober) smo določili kriterije za obdelavo podatkov:

- rednost vadbe vadečih, oziroma vsaj 12 rednih skupnih vadb z vaditeljem,
- odsotnost od vadbe, daljša od 8 tednov,
- vadeči so bili starejši od 8 let,
- večkratno menjavanje različnih zdravil, ki so vplivala na stanje pljučne funkcije.

## ***Metode dela***

V vzorec je bilo vključenih trinajst bolnikov s CF, osem starejših od 18 let ( $33.8 \pm 11.7$  let,  $1.685 \pm 0.082$  m,  $51.3 \pm 9.2$  kg) in pet mlajših od 18 let ( $11.6 \pm 2.2$  let,  $1.525 \pm 0.074$  m,  $37.9 \pm 5.0$  kg). Vadeči so bili v času vadb, ko se je izvajala meritev, zdravi in brez poškodb. Vadeči (mladoletnikom njihovi starši) so podpisali privolitev, da se z izvedbo programa vadbe strinjajo in da se pridobljene podatke lahko uporabi v analizi.

Pri opazovanju pljučne funkcije kot ključnega parametra za bolnike s CF smo spremljali FEV1 in FEV6 (pred vadbo) in njeno vrednost skozi čas vadbe. Merjenci so izvedli dva največja izdiha, vrednosti pa smo zabeležili. Izmerjene vrednosti (v litrih) smo kasneje

pretvorili v procente [14]. S programom SPSS (Verzija 21; SPSS za Windows Inc., Chicago, IL, ZDA) smo iskali korelacijo med parametrom VADBA in FEV1 ter FEV6. Spremenljivke, ki so bila pozitivno povezane, smo nato obdelali še z linearno regresijo.

Za potrebe merjenja moči smo uporabili ročni dinamometer. Merjenci so z dominantno roko dvakrat izvedli največjo hoteno izometrično kontrakcijo, naprava pa nam je izpisala vrednost stiska z dlanjo (v kg). Meritev smo ponovili v mesecu februarju in oktobru. Vrednosti smo vnesli v program SPSS in preverili normalnost porazdelitve s Shapiro – Wilkovim testom. Pri normalno porazdeljenimi spremenljivkami ( $p > 0,05$ ) smo uporabljali T-test. Če podatki niso bili normalno porazdeljeni ( $p < 0,05$ ) smo uporabili neparametrični *Wilcoxonov test*.

Merjenci so na začetku in koncu izpolnili tudi vprašalnik o kvaliteti življenja (SF-36). V vprašalniku so bolniki odgovarjali na vprašanja iz devetih različnih sklopov:

- fizičnega delovanja,
- ovir pri opravljanju vloge v družbi, kot posledica fizičnega zdravja,
- ovir pri opravljanju vloge v družbi, kot posledica emocionalnega zdravja,
- energije/utrujenosti,
- emocionalne kakovosti življenja,
- socialnega funkcioniranja,
- bolečine,
- zdravja na splošno,
- zdravja v primerjavi s prejšnjim letom.

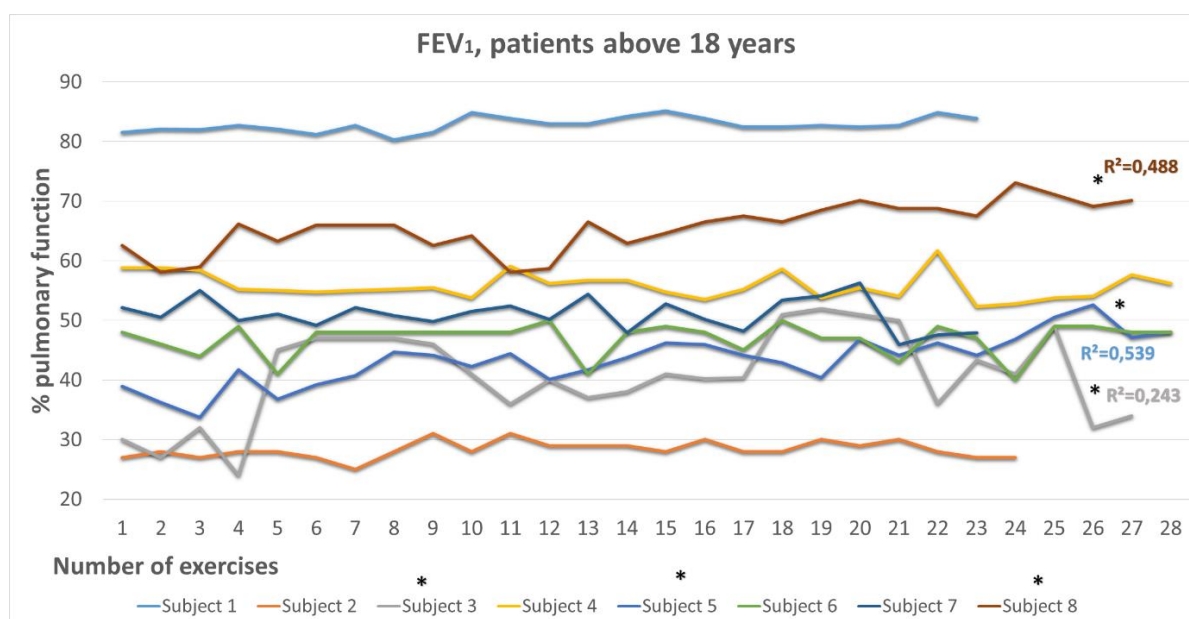
Vprašanja so bila rangirana v skali od 1-5, rezultate smo obdelali s programom (T-test, SPSS), na odgovore pa so odgovarjali samo merjenci, starejši od 18 let.

## REZULTATI

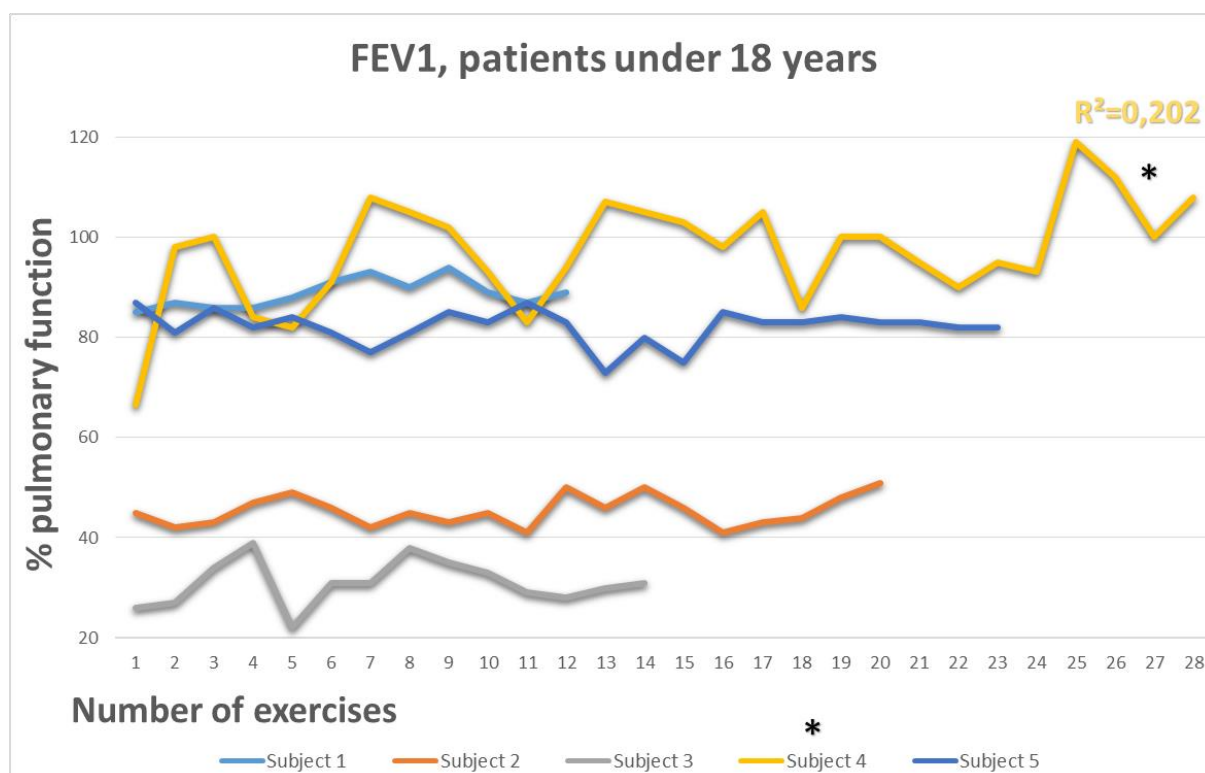
### ***Vpliv vadbe na pljučno funkcijo***

Rezultati so pokazali, da je vadba statistično značilno izboljšala vrednost FEV1 pri treh merjencih, starejših od 18 let (*Slika 1*) in pri enem merjencu, mlajšem od 18 let (*Slika 2*). Pri spremljanju vrednosti parametra FEV6 smo zaznali, da je vadba vplivala na izboljšanje parametra FEV6 pri dveh merjencih, starejših od 18 let (*Slika 3*) in pri enem merjencu, mlajšem od 18 let (*Slika 4*).

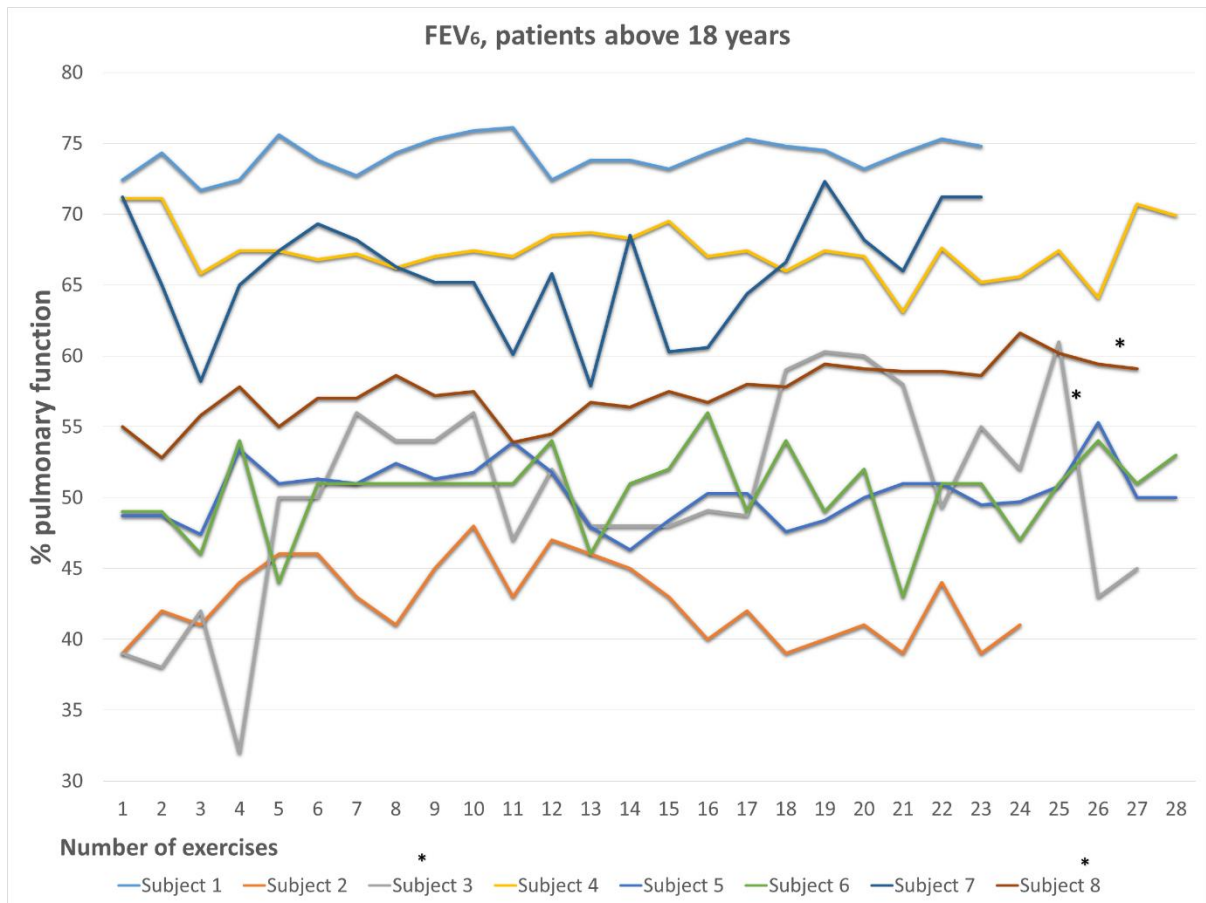




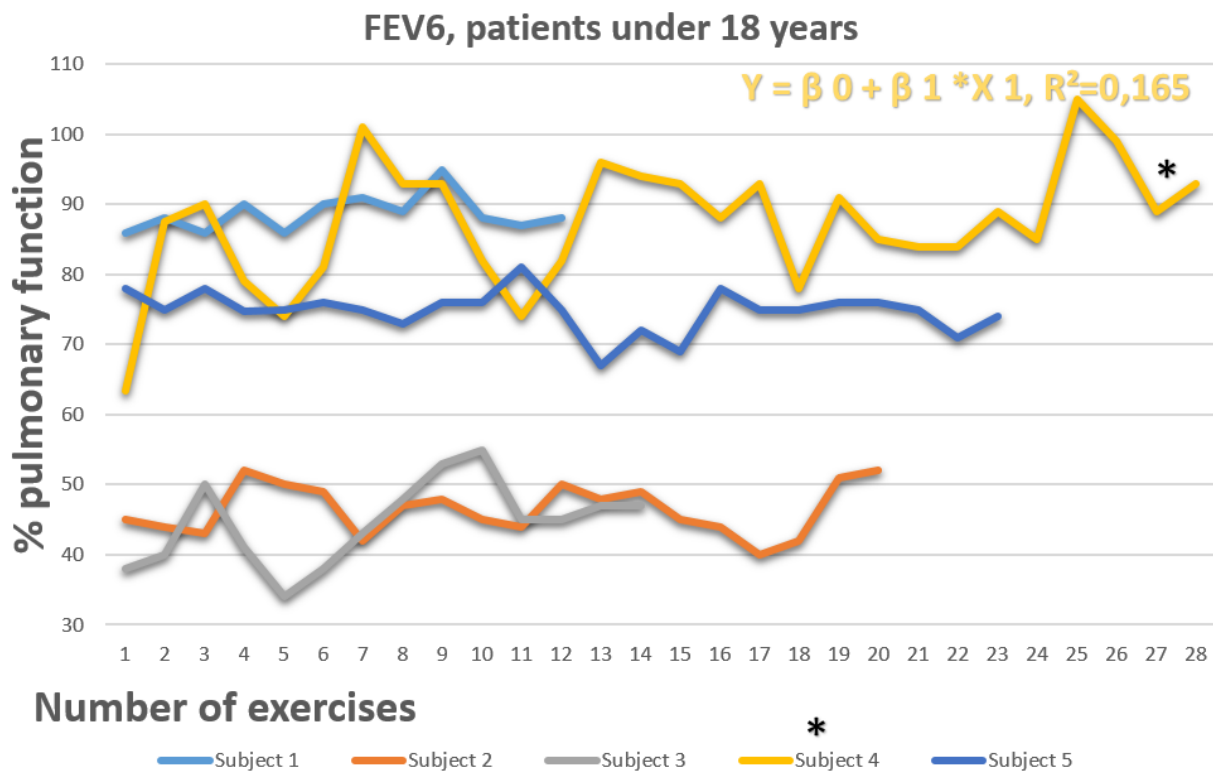
Slika 1: Prikaz vrednosti FEV1 pri bolnikih s CF, starejših od 18 let



Slika 2: Prikaz vrednosti FEV1 pri bolnikih s CF, mlajših od 18 let



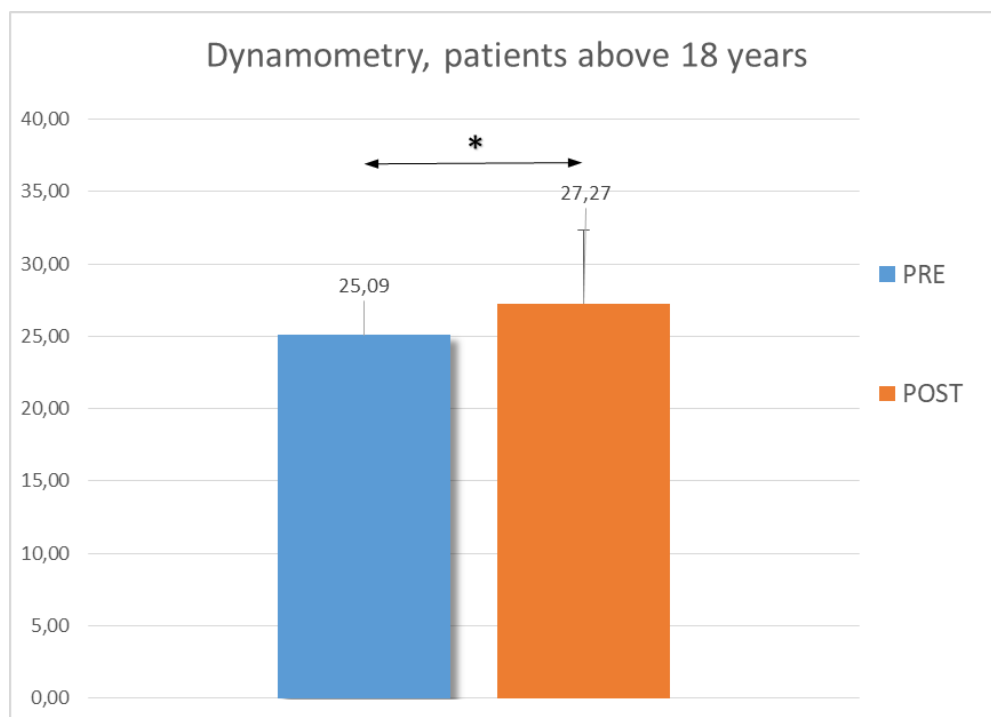
Slika 3: Prikaz vrednosti FEV<sub>6</sub> pri bolnikih s CF, starejših od 18 let



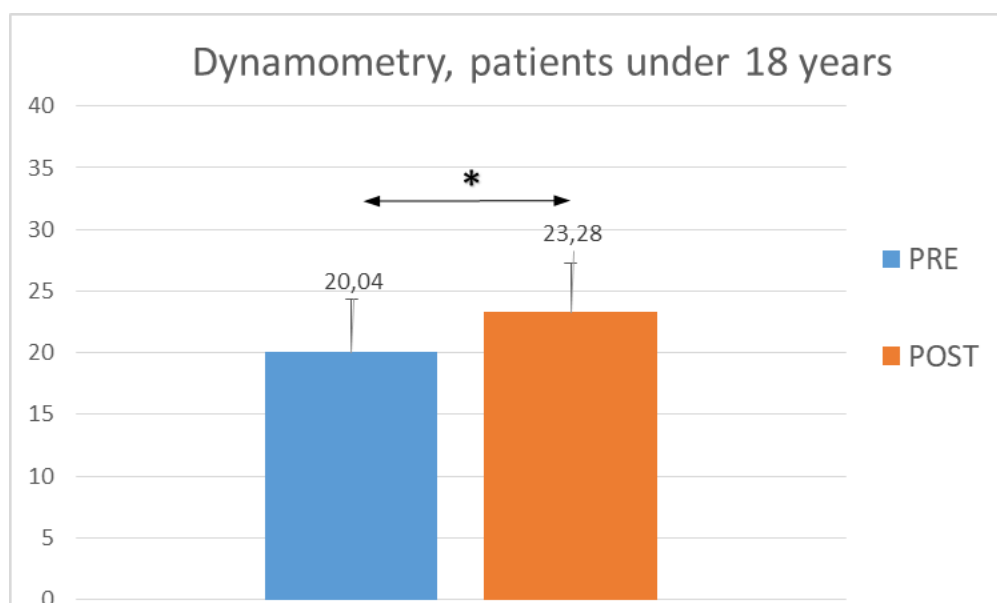
Slika 4: Prikaz vrednosti FEV<sub>6</sub> pri bolnikih s CF, mlajših od 18 let

### Vpliv vadbe na živčno-mišične sposobnosti

Primerjava začetne in končne meritve povprečja vrednosti so pokazale, tako pri starejših ( $p = 0.004$ ), kot pri mlajših ( $p = 0.04$ ) bolnikih, statistično značilne razlike vpliva vadbe na povečanje moči – stisk dlani z dinamometrom (Slika 5, Slika 6).



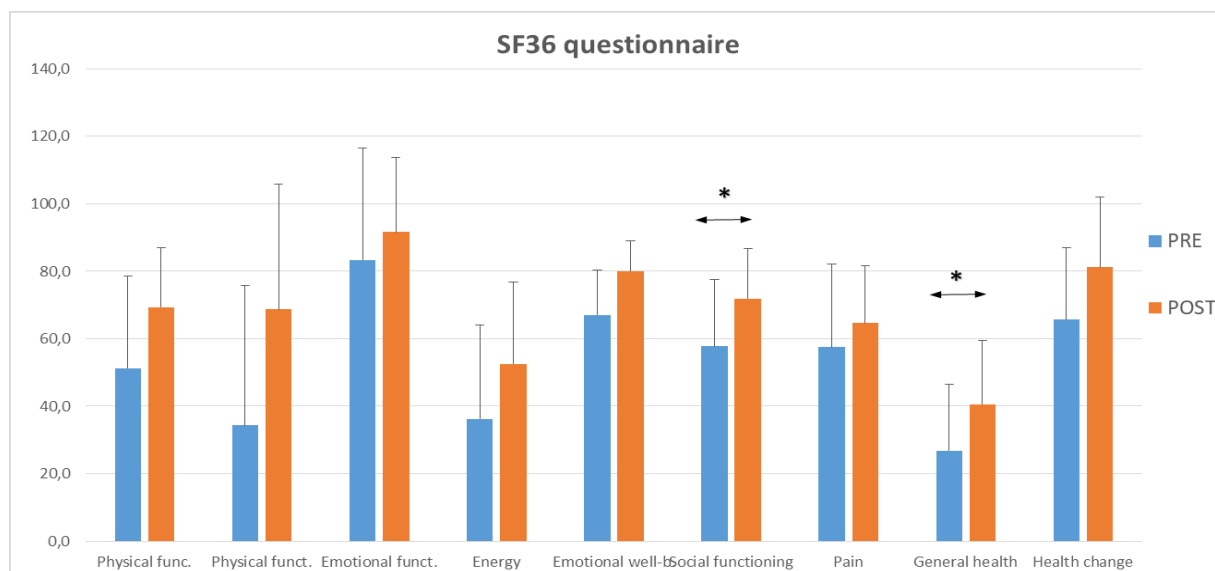
Slika 4: Prikaz povprečja vrednosti moči (v kg) pri bolnikih s CF, starejših od 18 let, začetno in končno stanje,  $p < 0,05$ .



Slika 5: Prikaz povprečja vrednosti moči (v kg) pri bolnikih s CF, starejših od 18 let, začetno in končno stanje,  $p < 0,05$ .

## Rezultati anketnega vprašalnika SF-36

Primerjava povprečja vrednosti začetne in končne primerjave odgovorov anketnega vprašalnika je nam razkrila (Slika 6), da so merjenci statistično značilno izboljšali stanje v sklopih socialne funkcije ( $\chi^2=0,046$ ) in zdravja na splošno ( $p=0,005$ ).



Slika 6: Prikaz povprečja odgovorov na anketni vprašalnik - začetno in končno stanje,  $p \leq 0.05$ ,  $\chi^2 \leq 0.05$

## RAZPRAVA

Rezultati raziskave so nam pokazali, da so merjenci, tako mlajši kot starejši od 18 let, v določenih parametrih vadbe napredovali. Rezultati parametrov FEV1 so pokazali, da so štirje merjenci močnejši v prvi sekundi izdiha, pri parametru FEV6 pa, da so trije merjenci izboljšali svojo sposobnost. Natančen pogled rezultatov (Slika 1-4) je pokazal, da so razlike ravno pri merjencih, ki so dlje časa opravljali vadbo (27-28). Razlik nismo našli pri ostalih merjencih.

Pomemben del treninga je bil namenjen tudi krepitvi mišic, predvsem mišic, ki stabilizirajo trup. Poleg že omenjenih mišic, smo krepili tudi druge mišice (okoli kolka in kolena). Rezultati so pokazali, da so merjenci v povprečju izboljšali svojo moč, kar je zelo vzpodbudno. Merjenci so izpolnili tudi anketni vprašalnik SF-36, na podlagi katerega smo skušali oceniti njihovo psiho-socialno podobo. Vprašalnik, sestavljen iz 36 vprašanj iz devetih sklopov, je pokazal, da so merjenci izboljšali sklop Socialnega funkcioniranja (ali delovanja), ki meri obseg, v katerem slabo zdravstveno stanje posega v družbene dejavnosti. Izboljšali so tudi sklop Zdravje, ko so na lestvici merili individualno dožemanje svojega splošnega zdravja.

Zaključimo lahko, da je vadba izboljšala nekatere parametre psiho-fizičnega stanja bolnikov s CF. Treba je poudariti, da sama vadba še ne pomeni izboljšanja stanja. To omogoči preplet številnih dejavnikov kot je rednost in prilagojenost vadbe, počitek, pravilna prehrana in nasploh zdrav življenjskega sloga, ki je za bolnike s CF nedvomno zelo pomemben.

## LITERATURA

1. Schneiderman-Walker J, Pollock SL, Corey M, Wilkes DD, Canny GJ, Pedder L, et al. A randomized controlled trial of a 3-year home exercise program in cystic fibrosis. *J Pediatr.* 2000;136:304–10. doi:10.1067/mpd.2000.103408.
2. Cropp GJ, Pullano TP, Cerny FJ, Nathanson IT. Exercise tolerance and cardiorespiratory adjustments at peak work capacity in cystic fibrosis. *Am Rev Respir Dis.* 1982;126:211–6.
3. Nixon PA, Orenstein DM, Kelsey SF, Doershuk CF. The Prognostic Value of Exercise Testing in Patients with Cystic Fibrosis. *N Engl J Med.* 1992;327:1785–8. doi:10.1056/NEJM199212173272504.
4. Selvadurai HC, Blimkie CJ, Meyers N, Mellis CM, Cooper PJ, Van Asperen PP. Randomized controlled study of in-hospital exercise training programs in children with cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol.* 2002;33:194–200.
5. Schluchter MD, Konstan MW, Davis PB. Jointly modelling the relationship between survival and pulmonary function in cystic fibrosis patients. *Stat Med.* 2002;21:1271–87.
6. Liou TG, Adler FR, Fitzsimmons SC, Cahill BC, Hibbs JR, Marshall BC. Predictive 5-year survivorship model of cystic fibrosis. *Am J Epidemiol.* 2001;153:345–52.
7. Kerem E, Reisman J, Corey M, Canny GJ, Levison H. Prediction of mortality in patients with cystic fibrosis. *N Engl J Med.* 1992;326:1187–91. doi:10.1056/NEJM199204303261804.
8. Moorcroft AJ, Dodd ME, Morris J, Webb AK, K Webb PA. Individualised unsupervised exercise training in adults with cystic fibrosis: a 1 year randomised controlled trial. *Thorax.* 2004;59:1074–80.
9. De Jong W, Grevink RG, Roorda RJ, Kaptein AA, Van der Schans CP. Effect of a home exercise training program in patients with cystic fibrosis. *Chest.* 1994;105:463–8.
10. Salh W, Bilton D, Dodd M, Webb AK. Effect of exercise and physiotherapy in aiding sputum expectoration in adults with cystic fibrosis. *Thorax.* 1989;44:1006–8.
11. Elbasan B, Tunali N, Duzgun I, Ozcelik U. Effects of chest physiotherapy and aerobic exercise training on physical fitness in young children with cystic fibrosis. *Ital J Pediatr.* 2012;38.
12. Sahlberg ME, Svantesson U, Thomas EMLM, Strandvik B. Muscular strength and function in patients with cystic fibrosis. *Chest.* 2005;127:1587–92.
13. Sahlberg M, Svantesson U, Magnusson Thomas E, Andersson BA, Saltin B, Strandvik B. Muscular strength after different types of training in physically active patients with cystic fibrosis. *Scand J Med Sci Sport.* 2008;18:756–64.
14. Hankinson JL, Odencrantz JR, Fedan KB. Spirometric reference values from a sample of the general U.S. Population. *Am J Respir Crit Care Med.* 1999;159:179–87.

Dimitri Declercq<sup>1</sup>

## **NUTRITION IN CYSTIC FIBROSIS**

### **PREHRANA PRI CISTIČNI FIBROZI**

#### **ABSTRACT**

Cystic Fibrosis is a life-threatening genetic disorder that affects multiple organs. There is a strong correlation between nutritional status, pulmonary function and thus longevity. Although nutritional therapy is one of the cornerstones in the CF treatment most of the guidelines are based on expert opinions. Currently a good nutritional status is defined as having a BMI at or above the 50<sup>th</sup> percentile for children and adolescents and for male and female adults > 23 and > 22 (1). Several aspects of the nutrition therapy will be discussed during the presentation. The focus will be on the nutritional needs for patients with cystic fibrosis in preventing a deterioration of the nutritional status and feeding the undernourished people with CF. In the last chapter co-morbidities such as CFRD will be discussed.

#### **POVZETEK**

Cistična fibroza je življenjsko ogrožajoča genetska motnja, ki prizadene več organov. Obstaja močna povezava med prehranskim statusom, pljučno funkcijo in posledično dolgim življenjem. Čeprav je prehranska terapija eden od temeljev v zdravljenju CF, pa večina smernic temelji na strokovnih mnenjih. Trenutno šteje kot dober prehranski status ITM nad 50. percentilo za otroke in adolcente, za odrasle moške in ženske pa > 23 oz. > 22 (1). V prispevku bodo obravnavani različni vidiki prehranske terapije. Poudarek bo na prehranskih potrebah bolnikov s cistično fibrozo, da bi preprečili slabšanje prehranskega statusa in prehranili podhranjene ljudi s CF. V zadnjem poglavju bomo obravnavali pridružena obolenja, kot je na primer diabetes, pridružen CF.

#### **REFERENCE**

1. Turck D, Braegger CP, Colombo C, Declercq D, Morton A, Pancheva R, et al. ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis. *Clin Nutr.* 2016;35(3):557-77.

---

<sup>1</sup> Dimitri Declercq, PhD – student, CF dietitian – diabetes specialist, department of pediatrics, Ghent University Hospital, Belgium; Co-chair, European Cystic Fibrosis Nutrition Group

**DUŠEVNO ZDRAVJE**

**MENTAL HEALTH**

Samantha Phillips<sup>1</sup>

**PSYCHOLOGICAL SUPPORT TO PARENTS AND CHILDREN,  
FIRST TO PARENTS WHEN THEIR CHILD IS DIAGNOSED WITH CF  
AND THEN TO THE CF PATIENT THROUGH HIS ENTIRE LIFETIME,  
ALSO BEFORE TRANSPLANTATION**

**PSIHOLOŠKA PODPORA STARŠEM IN OTROKOM, NAJPREJ STARŠEM, KO JE  
NJIHOVEMU OTROKU POSTAVLJENA DIAGNOZA CF, IN POTEM BOLNIKU S  
CF V CELOTNEM ŽIVLJENJSKEM OBDOBJU, TUDI PRED PRESADITVIJO**

**ABSTRACT**

Life with Cystic Fibrosis (CF) is viewed as coping with a series of transitions. For parents, it is a transition from the idea and expectation of a healthy baby to a new reality – of a baby with a diagnosis. It is also a transition from a private and family experience of new family member to the acceptance of a new healthcare team also being part of their lives. Parents need to learn, not only how to enable their relationship and family life adapt to a new baby, but also to learn new roles as part of healthcare providers to their newborn. This stage of diagnosis needs tailored support so that families feel “held” and not overwhelmed.

Being part of the world of CF also means constant adaptation to the changing world of CF. A diagnosis of CF is not a static thing. With new and changing treatments, the disease trajectory changes and for some, CF can seem like a minor diagnosis, whereas for others it will be more life-limiting. Parents need extraordinary adaptation skills to hold onto hope in the face of all this change and what they also read about on the internet and in the press.

For parents, watching their babies move on from being a toddler at home to “letting go” and enabling children to explore the world and who they are as they become teenagers, is another challenging transition. At a time when the brain is re-wiring and teenagers feel invincible, parents and teams feel frustrated with adherence issues and forgetfulness. Supporting this transition is key.

I propose that the most helpful psychological preparation for any person with CF is to prepare for life as an adult regardless of CF. Children need to find out what they enjoy, what

---

<sup>1</sup> Dr. Samantha Phillips, Clinical Psychologist for the Bristol Paediatric and Adult Services in Bristol, UK; Co-Chair UKPP-CF Group



they want to strive for, who they can become. CF can tag along for the ride. Many of our patients who falter are the ones who adopt a sick role and become medicalised in their lives. This is not a criticism, becoming so would be pretty easy given the focus that their health has in their lives. However, we need to encourage our parents and CF teams to support the growth of the whole person; in spite of CF, who are you?

Preparation for this adult role starts in childhood. How do teams and parents encourage children to focus on school work, to engage in clubs and activities outside of school? How are children rewarded for doing treatments and for coming into hospital? All of these early strategies come home to roost when children are older. We have a number of young men aged 18- 25 who play computer games through the night and have little motivation for work. I believe that we have failed these families, because we have not helped them to enable their children to adapt to life as a working adult.

As health worsens, patients and families are facing their biggest challenges. Preparing for a transplant and preparing for end of life are simultaneous paths that patients tread. Our roles within the CF teams are to facilitate open conversations; to enable families to speak about deeply painful and frightening topics. Supportive communication and planning can be very beneficial for all in these final transition stages and require immense courage from us all to be open and present to grief and fear.

## **POVZETEK**

Življenje s cistično fibrozo (CF) je shajanje z vrsto prehodov. Za starše je to prehod od ideje in pričakovanja po zdravem dojenčku v novo realnost – dojenčka z diagnozo. Je tudi prehod iz zasebne in družinske izkušnje z novim družinskim članom k sprejetju novega tima za zdravstveno nego, ki je tudi del njihovih življenj. Starši se morajo naučiti ne samo tega, kako bodo svoj odnos in družinsko življenje prilagodili novemu dojenčku, ampak se morajo naučiti tudi novih vlog kot oseb, ki bodo nudile zdravstveno oskrbo novorojenčku. Pri tej stopnji diagnoze je potrebna prilagojena podpora, tako da se družine počutijo »podprte« in ne premagane.

Pripadati delu sveta CF pomeni tudi nenehno prilagajanje spreminjajočemu se svetu CF. Diagnoza CF ni statična reč. Z novimi in drugačnimi zdravljenji se pot boleznj spreminja in nekaterim se CF zdi kot blaga diagnoza, medtem ko je za druge bolj življenjsko omejujoča. Starši potrebujejo izjemne prilagoditvene spretnosti, da se oklepajo upanja navkljub vsem tem spremembam in navkljub vsemu, kar o tem preberejo na internetu in v tiskanih medijih.

Za starše je naslednji izziv gledati svoje dojenčke, kako preraščajo v malčke, in kako prehajajo v obdobje, ko zapuščajo dom ter jim omogočiti, da raziskujejo svet in sebe, ko postanejo najstniki. V obdobju, ko je v možganih nevihta in se najstniki počutijo nepremagljive, se starši in timi spopadajo s strahom, povezanim s težavo doslednega izvajanja terapije in s pozabljivostjo. Podpora pri tem prehodu je ključna.

Menim, da je najboljša psihološka priprava za katero koli osebo s CF, da se pripravi na življenje odraslega človeka, ne glede na CF. Otroci morajo ugotoviti, v čem uživajo, k čemu stremijo, kdo lahko postanejo. CF se jim lahko pri tem priključi. Veliko naših bolnikov, ki oklevajo, so tisti, ki prevzamejo vlogo bolnika in postanejo v svojem življenju samo tisti, ki se zdravijo. To ni kritika. Da postaneš takšen, je popolnoma preprosto, glede na to, kakšno vlogo ima njihovo zdravje v njihovem življenju. Starše in time CF moramo spodbujati, da podprejo rast celotne osebe; kdo si kljub CF?

Priprava na vlogo odraslega se začne v otroštvu. Kako timi in starši spodbujajo otroke, da se osredotočijo na šolsko delo, da sodelujejo v klubih in aktivnostih izven šole? Kako so otroci nagradjeni za izvajanje terapije in za prihod v bolnišnico? Vse te zgodnje strategije postanejo zatočišče, ko so otroci starejši. Imamo mnogo mladeničev v starosti 18–25, ki po celo noč preigravo računalniške igrice in imajo malo motivacije za delo. Mislim, da smo te družine pustili na cedilu, saj jih nismo opolnomočili, da bi se njihovi otroci prilagodili življenju kot delovni odrasli.

Ko se zdravje poslabša, se bolniki in starši soočajo s svojimi največjimi izzivi. Priprava na presaditev in priprava na konec življenja sta sočasni poti, po katerih bolniki stopajo. Naše vloge v okviru timov CF so, da jim olajšamo odprte pogovore, da omogočimo družinam, da govorijo o zelo bolečih in zastrašujočih temah. Podpora v komuniciranju in načrtovanju je lahko koristna za vse v teh zadnjih fazah prehoda in od vseh nas zahtevajo ogromno poguma, da smo odprti in prisotni za žalost in strah.

## REFERENCES

1. Blakemore, S. J., & Choudhury, S. (2006) *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 47:3, pp 296–312.
2. McDonagh, J.E. (2006) *Growing up ready for emerging adulthood. An evidence base for professionals involved in transitional care for young people with chronic illness and/or disabilities.* London: Department of Health.
3. *National Service Framework for Children Young People and Maternity Services (2004), Standard 4.*

Maya Kriszenbaum<sup>1</sup>

## **EARLY DETECTION OF MENTAL VULNERABILITY AND ADEQUATE TREATMENT – A PATH TO A BETTER LIFE QUALITY OF CF PATIENTS AND A LONGER LIFE**

**ZGODNJE ODKRIVANJE DUŠEVNE RANLJIVOSTI IN USTREZNO ZDRAVLJENJE – POT K BOLJŠI KAKOVOSTI ŽIVLJENJA BOLNIKOV S CF IN DALJŠEMU ŽIVLJENJU**

### **ABSTRACT**

CF as a persistent, lasting medical and progressive condition will induce trauma and any experience will recall the past one and involves the future as well. It will recall the trauma of the original diagnosis. Trauma as a damage to the psyche because of this severely distressing event, may put the person (the parents and the patient) in a state of extreme confusion and insecurity. Trauma can also provoke a sense of powerlessness and psychological distress. We will see what can be implemented to help detecting patients with mental vulnerability and how try to provide the best treatment.

### **POVZETEK**

CF je trajno medicinsko in progresivno stanje, ki povzroča travmo in kakršna koli izkušnja priključuje na dan prejšnjo in vključuje tudi prihodnjo. Priključuje travmo pri postavitvi prvotne diagnoze. Travma kot poškodba psihe zaradi izredno stresnega dogodka lahko osebo (starše in bolnika) privede v stanje izjemne zmedenosti in negotovosti. Travma lahko povzroči tudi občutek nemoči in psihološki stres. Videli bomo, kaj lahko storimo, da bi prepoznali bolnike, ki so duševno ranljivi, in kako jim zagotoviti najboljšo obravnavo.

---

<sup>1</sup> Maya Kirszenbaum: Clinical Psychologist, Pediatric CF Center Hôpital Necker-Enfants malades, Paris France



**OBVLADOVANJE OKUŽB PRI BOLNIKIH S  
CISTIČNO FIBROZO**

**MANAGING INFECTIONS OF CYSTIC FIBROSIS  
PATIENTS**

Bert Arets<sup>1</sup>

**NEW OR OLD KIDS ON THE BLOCK: THE ROLE AND  
MANAGEMENT OF NON-TUBERCULOUS MYCOBACTERIA IN CF  
NOVI ALI STARI MULCI NA ULICI: VLOGA IN OBVLADOVANJE  
NETUBERKULOZNIH MIKOBakterIJ PRI CF**

**ABSTRACT**

In this lecture the increasing incidence of both presence in and infection of the CF airways will be presented. Why is this bacterium so important, when is its presence clinically relevant, when should we consider treatment and what are the effects of treatment. Extra attention will be paid to the follow up of these infections, the side effects of treatment and the troubles that are encountered during treatment. And how effective is the treatment?

Can these infections be prevented?

All these and other aspects of infection with non-tuberculous mycobacteria will be discussed and of course there will be enough time for discussion and debate.

**POVZETEK**

V tem predavanju bom predstavil čedalje večjo pojavnost okužb dihal pri CF. Zakaj je ta bakterija tako pomembna, kdaj je njena prisotnost klinično pomembna, kdaj moramo razmisliti o zdravljenju in kakšni so učinki zdravljenja? Posebno pozornost bomo namenili spremljanju teh okužb, stranskim učinkom zdravljenja in težavam, na katere naletimo med zdravljenjem. In kako učinkovito je zdravljenje?

Je mogoče te okužbe preprečiti?

Obravnaval bom vse te in druge vidike okužbe z netuberkuloznimi mikobakterijami in seveda bo dovolj časa za razpravo.

---

<sup>1</sup> Bert (HGM) Arets, PhD, MD, Associate Professor. Pediatric Pulmonologist CF Center UMC Utrecht, The Netherlands

Bert Arets<sup>1</sup>

## THE FUTURE STARTS TODAY: AN UPDATE ON THE ROLE OF INNOVATIVE DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC APPROACHES

### PRIHODNOST SE ZAČNE DANES: ZADNJI IZSLEDKI O VLOGI INOVATIVNIH DIAGNOSTIČNIH IN TERAPEVTSKIH PRISTOPIH

#### ABSTRACT

We live in a decade of rapidly changing and ever increasing methods for both diagnosis and treatment of children and adults with CF. Especially the development and implementation of the so called intestinal organoid ("mini gut") methodology has since ten years shown to enable personalised functional diagnosis of the basic defect in the surface cells of CF patients, discriminating also between the more severe and milder function abnormalities (related to the different mutations in the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR). And probably even more important this enables the investigation of individual applicability of all the recently developed new medications, the so called CFTR modulator therapy. This has made possible the important change from symptomatic treatment to preventive treatment leading to prevailed lung function and increased survival of CF patients. In this lecture all these important developments will be shortly addressed. At the end you will be updated conform 2018 standards!

#### POVZETEK

Živimo v desetletju hitro spreminjajočih se in boljših metod tako za diagnosticiranje kot tudi zdravljenje otrok in odraslih s CF. Razvoj in izvedba tako imenovane metodologije črevesnih organoidov («mini črevesje») sta v zadnjih desetih letih omogočila personalizirano funkcionalno diagnozo osnovne okvare na površinskih celicah bolnikov s CF in razlikovanje med resnejšimi in blažjimi funkcijskimi abnormalnostmi (ki so povezane z različnimi mutacijami v regulatorju transmembranske prevodnosti pri cistični fibrozi (CFTR). Kar je še pomembneje, to omogoča raziskovanje uporabnosti vseh nedavno razvitih novih zdravil, tako imenovanih modulatorjev CFTR. S tem je bila omogočena pomembna sprememba s simptomatičnega zdravljenja na preventivno zdravljenje, kar je privedlo k boljši pljučni funkciji in večjemu preživetju bolnikov s CF. V tem predavanju se bom na kratko dotaknil vseh teh pomembnih razvojev. Na koncu bom povedal še nekaj besed o standardih 2018!

---

<sup>1</sup> Bert (HGM) Arets, PhD, MD, Associate Professor. Pediatric Pulmonologist CF Center UMC Utrecht, The Netherlands

Konferenco so podprli donatorji:

The conference is supported by the following donors:



Zoran Crnkovič, s.p. Huliot d.o.o. Stanko Šmit, Jesenice Jelena Jović, Jesenice

Pri organizaciji konference so pomagali:

The following persons participated in the organisation of the conference:

Hilde De Keyser, Slavka Grmek Ugovšek, Nataša Henigman, Alja Klara Ugovšek, Sabina Ugovšek, Aljaž Ugovšek, Uroš Sajko, Dragica Sajko, Mojca Hrvatin, Aljaž Hrvatin, Mauro Hrvatin, Dragica Iskrenovič, Boštjan Čepelnik, Tanja Jambrovič, Saša Einsiedler, Pia Rener, Tea Žagar, Polona Drobnič, Maksima Oblak Trkov, Nika Švigelj, Jernej Jeras, Marija Špelič, Marjeta Terčelj, Gašper Zorman, Franci Ugovšek, Aleš Šubelj.