



Avtor:

Maja Vičič, dr. med.

Cistična fibroza

Cistična fibroza (CF, mukoviscidoza) je prirojena presnovna bolezen, ki se deduje avtosomno recessivno. V Sloveniji se vsako leto rodijo približno štirje otroci z obolelim genom. Prenašalec okvarjenega gena je vsak trideseti Evropejec. Bolezen prizadene skoraj vse eksokrine žleze. Prizadeta so dihala, trebušna slinavka, črevesje, znojnice, spolne žleze. Kljub medicinskemu napredku je cistična fibroza še vedno bolezen, za katero ni na razpolago nobenih zdravil, s pomočjo različnih terapevtskih postopkov pa se je pričakovana življenjska doba obolelih vendarle nekoliko zvišala.

Kako bolezen nastane?

Cistična fibroza je bolezen, ki se deduje avtosomno recessivno. To pomeni, da mora otrok prejeti okvarjeni gen tako od matere kot tudi od očeta. Otrok s cistično fibrozo se lahko rodi le staršema, ki sta oba nosilca CF-gena. Z genetskimi preiskavami lahko že zelo zgodaj ugotovimo, ali je v genetskem zapisu prisoten okvarjeni gen. S pomočjo prenatalne diagnostike se lahko starši, ki že imajo otroka s cistično fibrozo, odločijo o nadalnjem potomstvu. Gen uravnava nastajanje beljakovine, ki ureja prenos natrijevih in kloridnih ionov skozi celično membrano. Če sta torej nenormalna oboj gena, je prenos natrija in klorida moten, kar vodi v dehidracijo in povečano viskoznost sluzi pankreasa, pljučnih žlez, epitela prebavnega trakta, kože in spolovil. Bolnik razvije prizadetost respiratornega, gastrointestinalnega trakta, spolovila in kože. Pri različnih kombinacijah genetskih motenj lahko nastane tudi blažja oblika bolezni, pri kateri se klinični znaki pojavijo šele v odrasli dobi.

Kako jo prepoznati?

Pri 20 % bolnikov se bolezen pokaže že takoj po rojstvu kot mekonijski ileus (črevesna zapora). Mekonij je novorojenčkovo prvo blato, ki se pri obolelem novorojenčku po črevesju pomika veliko počasneje kot pri zdravem. Kadar je mekonij pregost, zamaši črevo, kar v skrajnem primeru vodi do predrtja črevesa. Pri večini bolnikov se bolezen pokaže še kasneje v otroštву, ko se pojavijo številne pljučnice in bronhitisi. Zaradi preobilice viskozne sluzi v pljučih in manjše

učinkovitosti odstranjevanja sluzi z migetal-kami sluznice pride do kolonizacije z različnimi mikroorganizmi, ki povzročijo vnetje. Največkrat so to *Staphylococcus aureus*, *Hemophilus influenzae*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Burkholderia cepacia*. Pogosto je prvi znak kašelj ter težko in piskajoče dihanje. Z leti pride do postopnega razvoja kroničnih okužb in do pojava bronhietazij, pljuča se krčijo in zmanjšujejo svojo prostornino.

Oboleni otrok slabo pridobiva na teži. Trebušna slinavka izloča nezadostne količine encimov, ki so potrebni za pravilno prebavo maščob in beljakovin. Zaradi tega pride do odvajanja smrdečega in mastnega blata. Dokler je dojenček dojen, se relativno dobro razvija, predvideva se, da zaradi lipaze, ki se nahaja v materinem mleku, težave nastanejo ob postopnem privajanju na ostalo hrano. Otrok ima lahko popolnoma normalen tek, vendar je suh in slaboten. Zaradi nezadostne absorpcije v maščobah topnih vitaminov (A, D, E, K) lahko pride do nastanka rahitis, nočne slepote, anemij in motenj v strjevanju krvi. Če nastopi rahitis, se posledično zmanjša tudi pljučna funkcija in sposobnost izkašljevanja ter čiščenja dihalnih poti, kar dodatno privede do poslabšanja pljučne bolezni. Pogostejsi so tudi žolčni kamni, viskozna sluz pa lahko zamaši žolčne vode in otežuje izločanje žolča, kar v skrajnem primeru privede do ciroze jeter.

Pri nekaterih bolnikih se lahko razvije od inzulina odvisna sladkorna bolezen, saj obolela trebušna slinavka ne proizvaja dovolj inzulina.



Društvo za cistično fibrozo Slovenije

Društvo za cistično fibrozo Slovenije je bilo ustanovljeno lani ob 1. evropskem tednu osveščenosti o cistični fibrozi. Njegova prva predsednica je postala Slavka Grmek Ugovšek.

Glavni namen društva je nudjenje organizirane pomoči vsem bolnikom z redkimi boleznimi, obolelimi za cistično fibrozo, in njihovim družinam, da bi jim lahko omogočili najvišjo možno kakovost življenja. Poleg tega želi društvo osveščati strokovno in drugo javnost o tej bolezni ter doseči boljše in daljše življenje bolnikov s cistično fibrozo. Društvo se zavzema za varstvo človekovih pravic, izboljšanje statusa in pravic bolnikov ter njihovih družin na različnih področjih življenja. V Sloveniji je evidentiranih manj kot 100 bolnikov s cistično fibrozo. Ocena bolnikov s cistično fibrozo v Sloveniji je približna in tudi ni mogoče podati povprečne življenjske dobe teh bolnikov, ker še vedno ni vzpostavljen nacionalni register za cistično fibrozo, bolniki pa so razprtjeni po lokalnih bolnišnicah. Z zgodnjo diagnozo, s pravilnim zdravljenjem simptomov in celostno obravnovo bolnikov, z uporabo najkakovostnejših medicinsko-tehničnih pripomočkov, zdravil in visokokaloričnih prehranskih dodatkov se lahko mlada življenja reši oz. podaljša njihova življenja.

Društvo je vzpostavilo tudi spletno stran <http://www.drustvocf.si>, na kateri so na voljo informacije o aktivnostih društva in informacije o cistični fibrozi. Na spletni strani je objavljena tudi pristopna izjava za včlanitev v društvo. Vse zainteresirane vabimo, da se včlanijo v društvo ali donirajo sredstva za delovanje društva.

Bolniki s cistično fibrozo so večinoma nepoldni. Več kot 95 % prizadetih moških je namreč sterilnih, in sicer zato, ker se semenčice sploh ne razvijejo, ali zato, ker je njihovo število premajhno ali pa so slabše gibljive. S pomočjo biomedicinskih postopkov umeitne oploditve je vedno več mladih moških, ki jim je omogočena možnost potomstva. Pri ženskah so izločki materničnega vrata pregosti in zmanjšujejo plodnost. Čeprav so zapleti pri bolnicah s cistično fibrozo pogosteje, je kar nekaj bolnic, ki so donosile zdravega otroka. Bolniki imajo lahko prizadete tudi nosne, obnosne votline in nosni del žrela, kar se kaže z oteženim dihanjem, s slabšim vohom, pogostimi vnetji sinusov in z nosno polipozo.

Pot do diagnoze je enostavna

Zaradi zelo dobro organizirane primarne pediatrične mreže otroke s cistično fibrozo precej hitro odkrijejo, največkrat v petem mesecu. Starši običajno opazijo, da njihovi otroci ne pridobivajo na teži, odvajajo mastno in sluzasto blato ter so zaradi prevelike količine izločenega natrijevega klorida v znoju nekoliko slani. Za postavitev diagnoze se uporablja pilokarpinsko iontoforezo znoja, preiskavo, ki meri količino soli v znoju. Temu sledi še nadaljnja diagnostika, ki pokaže, v kakšnem stanju so določeni organski sistemi. Diagnozo zanesljivo potrdijo z genetsko analizo. V nekaterih državah je vpeljan tudi presejalni test novorojencev, ki pomaga k zgodnji diagnozi. Iz kaple krvi v prvem tednu življenja določijo imunoreaktivni tripsinogen (IRT).

Podporno zdravljenje in transplantacija

Starši, ki se soočajo s težko diagnozo svojega otroka, potrebujejo psihološko oporo in dobro razlagu izbranega pediatra. Cistična fibroza je bolezen, ki potrebuje veliko prilaganja ter čustvene podpore, saj poseže v delovanje celotne družine. Ker zdravila za cistično fibrozo še ni, obsegata terapija preprečevanje in zdravljenje pljučnih in drugih okužb, fizioterapijo, psihološko in socialno oporo ter podporno zdravljenje ob številnih zapletih.

Bolnika s cistično fibrozo največkrat ogrožajo bolezni pljuč in slabšanje pljučne funkcije. Na ugoden izid zdravljenja pljučnih obolegenj vpliva zgodnje in zadostno uvajanje respiratorne fizioterapije in drenaže bronhijalnega sekreta. Fizioterapija je uspešna le v primeru, če bolnik naučene tehnike izvaja pravilno in večkrat na dan. Poznamo številne tehnike, med katere prištevamo položajno drenažo, pretrkavanje (perkusijo), vibracijo ter asistirano kašljvanje. Obstaja tudi nekaj pripomočkov. Eden izmed njih je flutter trepetalec, ki je enostaven in učinkovit pripomoček. S pomočjo pihanja skozenj se v dihalnih poteh odlučši sluz, ki nato potuje navzgor proti grlu. Pri položajni drenaži pomagajo otroku izčistiti pljuča z določenimi položaji, saj se sluz zaradi težnosti, ki nastane ob spremembah položaja, lažje izlušči. Potrebne so tudi dihalne vaje, s pomočjo katerih bolniki razmigajo okorelo mišičje, kar jim omogoči večjo učinkovitost dihanja in izkašljevanja. Pomembno vlogo imajo tudi inhalacije zdravil za redčenje sluzi (mukolitikov), kortikoi-

65 vrtnic – simbol cistične fibroze

Simbol je nastal leta 1965 zaradi precej dejavne prostovoljke Fundacije CF Mary G. Weis, ki je imela tri sinove, obolele s cistično fibrozo. Vsak dan je klicala različne vladne in nevladne organizacije ter iskala finančno pomoč za raziskave. Njen štiriletni sin Richard, ki je večkrat prisluhnihil materinim telefonskim pogovorom, ji je čez nekaj časa dejal: »Sedaj pa vem, za koga delaš. Delaš za 65 vrtnic.« Zaradi podobne izgovorjave besed *cystic fibrosis in sixtyfive roses* je deček misil, da mati dela za 65 vrtnic. Od takrat naprej je vrtnica simbol bolnikov s cistično fibrozo.



Novo na Gorenjskem!

Šola plesa ob drogu – izrazite svojo ženskost

Več informacij na tel.: 04/51 55 880,
041/710 310, info@ritmoloko.si,
www.ritmoloko.si

steroidi pa lahko olajšajo simptome pri dojenčkih s hudim bronhialnim vnetjem in bolnikih z zoženimi dihalnimi potmi, ki jih ni mogoče razširiti z bronhodilatatorji. Zaradi številnih okužb dihalnih poti so bolniki primorani celo nekajkrat letno jemati antibiotično terapijo, kar z leti lahko povzroči odpornost na antibiotike. Epizode poslabšanja pljučne bolezni velikokrat pripeljejo do upada pljučne funkcije. Edina terapevtska možnost pri hudo prizadetem pljučnem tkivu je transplantacija pljuč.

Za presaditev pljuč so primerni tisti bolniki, pri katerih so izčrpane vse možnosti zdravljenja (zdravljenje z drugimi operativnimi postopki, zdravili in s kisikom), pričakovano preživetje pa je ocenjeno na leto ali manj. V primeru cistične fibroze se pri določenih posameznikih, ki so se zaradi bolezni izolirali od socialnega okolja, hujšajo ali krvavijo iz spodnjih dihalnih poti, odločijo za transplantacijo že veliko prej. Pomembno je tudi, da so kandidati pred presaditvijo dovolj telesno pripravljeni ter da nimajo pridruženih bolezni. Vsakega bolnika seznanijo tudi z dolgoravnim posttransplantacijskem zdravljenjem, v katerega mora biti vključena vsa bolnikova družina.

K zdravljenju se prišteva tudi nadomeščanje encimov trebušne slinavke. Bolniki z okrnjenim delovanjem trebušne slinavke morajo ob vsakem obroku zaužiti kapsule z nadome-

stnimi encimi. Dietetiki načrtujejo ustrezno prehrano, ki mora zadostiti kaloričnim ter vitaminsko-rudninskim zahtevam. Poleg običajnih živil so priporočeni tudi prehrambeni dodatki, bogati z beljakovinami, vitaminimi in drugimi snovmi, potrebnimi za zdravo delovanje telesa. V primeru napredovanja jetnega obolenja in pojava ciroze je potreba transplantacija jeter. Ker so bolniki s cistično fibrozo velikokrat hospitalizirani, je treba med hospitalizacijo čim bolj omejiti možnost novonastalih okužb.

Otroka je treba spodbujati h kašlu. Številni otroci skušajo kašelj zaradi družbene izolacije prikriti. Čeprav je zdravljenje zaenkrat le simptomatsko, so vsi upi uprti v genetsko zdravljenje. Izsledki naj bi bili dobri, vendar pravih rezultatov za zdaj še ni.

Priporočene preiskave, ki jih pri otroku s cistično fibrozo opravljajo enkrat letno:

- hemogram
- ionogram
- testi jetrne funkcije (AST, ALT, AF, gama GT, bilirubin, albumini, žolčne kisline)
- testi ledvične funkcije
- urin
- IgG, IgM
- vitamini A, E, 25(OH)D₃
- cink, selen
- testi koagulacije

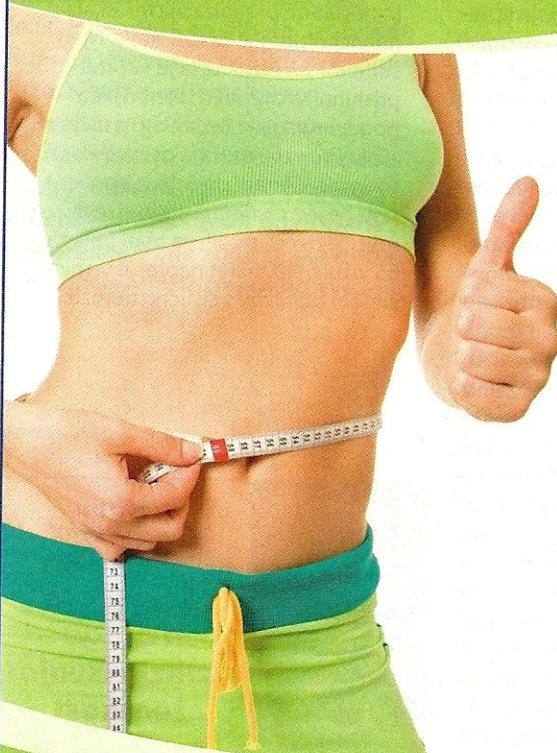
- sputum na patogene bakterije in glive
- spirometrija
- RTG-pljuč
- ultrazvok abdomba
- ultrazvok doppler portalnega sistema
- 3-dnevni prehranski dnevnik zaradi nadomeščanja encimov trebušne slinavke
- ultrazvok srca
- ORL-pregled
- krvni sladkor
- številni drugi indicirani pregledi

Kam po pomoč?

Do 19. leta starosti obravnavajo vse slovenske bolnike s cistično fibrozo v Centru za cistično fibrozo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana, ki je bil ustanovljen leta 1985. V zdravniškem timu sodelujejo pulmolog, gastroenterolog, dietetik, otorinolaringolog, fizioterapevt ter psiholog. Leta 2009 je bilo v Sloveniji ustanovljeno Društvo za cistično fibrozo, ki združuje bolnike s cistično fibrozo, njihove svojce in zdravstvene delavce. Nudi tako strokovno kot psihološko pomoč pri premagovanju vsakodnevnih težav obolelih in njihovih družin. Kontaktne podatke najdete na spletni strani www.drustvocf.si.

Želite živeti zdravo, pa ne veste kako?

Prekomerna telesna teža v družini, holesterol, tegobe, ...



Spoznejte osnovne zakonitosti zdravega življenja na celodnevnu seminarju:

»Primerna telesna teža – garancija za zdravo življenje«
sobota, 11. december v Škofji Loki

Predavanja

- Postavimo si realne cilje – kako do uspeha?
- Uravnavajmo telesno težo z uravnoteženo in zdravo prehrano
- Zdravniško predavanje o uravnavanju telesne teže – nevarnosti povezane s prekomerno težo in kako pomaga medicina
- Pomen rednega gibanja za hujšanje in uravnavanje telesne teže

Delavnice

- Priprava zdravih zelenjavnih namazov in prigrizkov
- Priprava zdravih sladic ter sadnih napitkov za praznični čas
- Demonstracija učinkovitih vadb za krepitev mišic in oblikovanje telesa
- Tehtanje z analizatorjem telesne sestave in razlaga rezultatov

Cena celodnevnega seminarja je 69 eur.

Vključuje vsa predavanja, delavnice, meritve z analizatorjem telesne sestave in kosilo.