

REDKE BOLEZNI: cistična fibroza

Obeti so vse boljši

Piše Urša Blejc

Cistična fibroza je redka bolezen, a je najpogostejša dedna bolezen pri belcih. Vsako leto jo v Sloveniji na novo odkrijejo pri šestih do sedmih otrocih. To je kronična bolezen, katere posledica je povečana gostota sluzi na površju sluznic, zato najbolj prizadene pljuča in prebavila, a tudi številne druge organe. Tako huda je, da je bila zaradi kratke življenjske dobe obolelih še pred leti to le bolezen otrok. Z napredkom medicine so obeti bolnikov veliko boljši, saj se njihova življenjska doba podaljšuje.

Do 19. leta starosti vse slovenske bolnike s cistično fibrozo, trenutno jih je 56, obravnavajo v Centru za cistično fibrozo na Pediatrični kliniki Univerzitetnega kliničnega centra v Ljubljani, ki je bil ustanovljen že leta 1985.

“Evropska priporočila za zdravljenje cistične fibroze zahtevajo celostno obravnavo. Bolezen ne prizadene samo enega organskega sistema, ampak je kompleksna oziroma sistemska. Za vodenje zdravljenja je potrebnih več različnih strokovnjakov. Tak način obravnave ima tudi naš Center za cistično fibrozo, ki ga vodi pulmolog, sodelujejo pa še gastroenterolog, endokrinolog, dietetik, fizioterapevt, psiholog in specialist za bolezni nosu ušes in grla,” nam je pojasnila asist. mag. Andreja Borinc Beden, dr. med., ki tam vodi Službo za pljučne bolezni.

Slani otroci

Prenašalec okvarjenega gena za cistično fibrozo je vsak trideseti Evropejec. Vendar se bole-

zen izrazi le v primeru, da otrok podeduje okvarjeni gen od mame in od očeta, razlaga sogovornica. Osnovna okvara pri cistični fibrozi je moteno prehajanje natrijevih in kloridnih ionov v žlezah z zunanjim izločanjem (eksokrine žleze). Njihova sluz je pregosta in zato maši izvodila. Te žleze so v pljučih, trebušni slinavki, jetrih, semenovodih, sinusih ...”

S tem so povezane tudi posledice, od tega, da sluz maši pljuča in hkrati nudi idealno gojišče bakterijam, do zmanjšanega vsrkanja hranil v prebavilih in povzročitve neplodnosti pri moških.

V nekaterih državah cistično fibrozo odkrivajo s presejalnimi testi ob rojstvu. V Sloveniji tega ni, a se kljub temu lahko pohvalimo z zgodnjim odkrivanjem. “Povprečna starost ob odkritju bolezni je 5,3 meseca, kar je pod evropskim povprečjem. V zadnjem letu smo pri večini otrok odkrili bolezen že pri drugem mesecu. Zelo zgodaj jo odkrijemo zaradi dobro organizirane primarne pediatrične mreže, v kateri se začnejo



Asist. mag. Andreja Borinc Beden, dr. med., poudarja, da obstaja tudi svetlejša plat te resne bolezni: “Večina otrok s cistično fibrozo je v tako dobrem stanju, da lahko prihaja samo na ambulantne preglede.”

sistematski pregledi dojenčkov pri enem mesecu." Tam opazijo prve simptome, ki so najbolj pogosto povezani s prebavili:

- otrok ne napreduje primerno na telesni teži
- pogosto odvaja večje količine blata, blato je slabo prebavljeno, mastno in smrdeče
- zaradi bolezni se v povečani količini izloča natrijev klorid oziroma sol v znoj, tako da starši opazijo, da so dojenčki bolj slani.

"Najpogostejše se bolezen pokaže z nenapredovanjem pri telesni teži. Drugi simptomi s strani dihal se običajno pojavijo pozneje."

Kašljanje se ne neha

Vendar so glavni povzročitelji težav pozneje praviloma bolezen pljuč, zato bolezen spremlja tudi kronični kašelj. Kot razlaga asist. mag. Andreja Borinc Beden, dr. med., v pljučih zaradi goste sluzi, ki maši dihalne poti, prihaja do oslabelega čiščenja. Pogoste so okužbe z različnimi bakterijami (*Staphylococcus aureus*, *Haemophilus influenzae*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Stenotrophomonas maltophilia* in *Burkholderia cepacia*).

Z zdravljenjem zato želijo povečati izločanje sluzi iz dihalnih poti. "Bolniki inhalirajo zdravila za redčenje sluzi (mukolitike). Po inhalacijah izvajajo še fizioterapijo,

s katero omogočijo čiščenje dihalnih poti. Z masažo prsnega koša in uporabo različnih fizioterapevtskih pripomočkov premikajo sluz iz vseh predelov pljuč, da jo potem izkašljajo."

Ker gre za pogoste ponavljajoče se bakterijske okužbe, je hkrati večkrat potrebno zdravljenje z antibiotiki. Kljub temu se bolniki lahko zdravijo doma. Le če je poslabšanje hujše, so sprejeti v bolnišnico. Nekateri otroci rabijo antibiotike štiri- do petkrat na leto, razloži zdravnica. Pri tem nastane nova težava, saj postajajo bakterije z leti odporne na antibiotike in zdravljenje je vedno težje. "Potrebujemo vedno močnejše antibiotike, ki imajo lahko tudi stranske učinke (okvara sluha, ledvic). Tako da je treba tudi te zaplete ves čas spremljati."

Bakterije, ki se naselijo v dihalih, povzročajo vnetja dihalnih poti. Stalna vnetja lahko povzročijo brazgotinjenje in v zelo napredovali fazi bolezni pride do kronične dihalne nezadostnosti. Takrat je potrebno zdravljenje s kisikom in nazadnje presaditev pljuč.

Podhranjenost kljub hrani

Pri bolnikih s cistično fibrozo so običajno prizadeta tudi prebavila. "Pri večini slabše deluje trebušna slinavka, a lahko so zraven prisotne še druge težave,



Foto U. B.

Asist. Jernej Breclj, dr. med., meni, da je ustrezna prehranjenost eden od najpomembnejših ciljev zdravljenja. Slabše prehranjeni bolniki bi morali več uporabljati dodatno hranjenje skozi cevko.

kot so vnetje želodčne sluznice in požiralnika, zapora črevesja z blatom (že takoj po rojstvu), jetrne bolezni in drugo," razlaga asist. Jernej Breclj, dr. med., s Kliničnega oddelka za pediatrično gastroenterologijo, hepatologijo in nutricistiko.

S trebušno slinavko ima težave 95 odstotkov slovenskih bolnikov s cistično fibrozo. Žleza izloča premalo encimov, ki so potrebni za razgradnjo hranil. To so:

- lipaza za razgradnjo maščob
- amilaza za razgradnjo škroba in
- proteaza za razgradnjo beljakovin.

Zaradi tega so bolniki podhranjeni in pri majhnih otrocih

se hitro opazi, da zaostajajo v teži. "Encime trebušne slinavke moramo nadomeščati, vendar imamo za to učinkovita zdravila," pove strokovnjak. Ustrezna prehranjenost je tudi eden od najpomembnejših ciljev zdravljenja, saj se dobra prehrana pozna tudi na pljučih. "Stremimo k normalni mešani prehrani. Vendar morajo slabše prehranjeni bolniki dostikrat jemati še posebne dodatke maščob, bodisi v obliki zdravih rastlinskih maščob, mastnih morskih rib ali prehranskih dopolnil. Dodajamo še vitamine, bodisi posamezne vitamine, ki so topni v maščobah, ali pripravek z vsemi potrebnimi vitamini in mikroelementi, ki pa je za zdaj dostopen le v tujini."

Imajo svoje društvo

Ker je v Sloveniji cistična fibroza kot redka bolezen še vedno premalo poznana, je lani nastalo Društvo za cistično fibrozo Slovenije, ki združuje bolnike, njihove svojce, zdravstveno osebje in druge podpornike. Namen društva je organizirana pomoč vsem bolnikom, obolelim s cistično fibrozo, in njihovim družinam, prizadevajo si za boljše in daljše življenje bolnikov. Društvo je namenjeno reševanju in lažšanju socialnih stisk ter težav, nudenju pomoči ljudem, katerih zdravje ali življenje je ogroženo, in krepitevi njihovega zdravja. Več o društvu najdete na spletni strani <http://www.drustvocf.com>.

REDKE BOLEZNI: cistična fibroza

vplivajo pogostost vnetij, manjše vsrkavanje določenih hranil in slabša telesna dejavnost.

Odrasle bolnike večinoma obravnavajo na ljubljanskem kliničnem centru ali na Golniku. Trenutno jih je nekaj čez trideset.

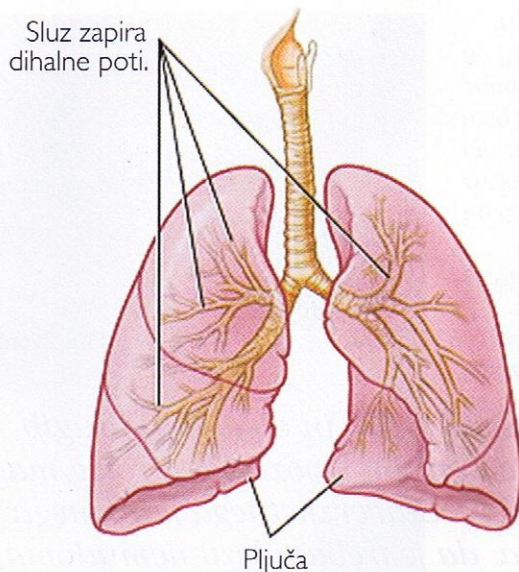
Ni lahko, a gre

Bolezen zahteva od bolnikov veliko discipline, poudarja Borinc Bedenova. "Dvakrat na dan izvajajo fizioterapijo, inhalirajo mukolitike in vsak dan morajo zaužiti množico zdravil, od encimov trebušne slinavke do vitaminov in antibiotikov ob poslabšanjih. Z vstopom v šolo je za otroke problem tudi njihov kronični kašelj, ki je moteč za okolico, in dogaja se, da svojo bolezen skušajo prikrivati in zadrževati kašelj, kar ni dobro. Bolezen lahko povzroči predvsem pri mladostnikih, ki izgrajujejo svojo samopodobo, resne psihične težave." Zato pri obravnavi bolnikov sodeluje tudi psiholog.

A obstaja tudi optimističen vidik te bolezni, poudarja zdravnica. "Večina otrok s cistično fibrozo je v tako dobrem stanju, da prihajajo samo na ambulantne preglede. Le nekaj je takih, ki potrebujejo vsake tri do štiri mesece tudi bolnišnično zdravljenje. Otroci normalno obiskujejo šolo, se ukvarjajo z različnimi dejavnostmi in športom, med njimi jih je nekaj zelo dejavnih športnikov."

Z ustreznimi zdravili, ki jih je iz leta v leto na razpolago več, lahko torej že danes pomembno upočasnijo napredovanje bolezni, ki je bila še do pred nekaj desetletji za večino usodna že v zgodnji mladosti. Vendar cistična fibroza tudi danes žal še ni ozdravljiva. Ker medicina napreduje, pa morda rešitev za to monogeno bolezen ni tako zelo daleč – v obliki genskega zdravljenja.

Risba arhiv Zdravja



To je za nekatere bolnike s finančnega vidika težko, saj jim zavarovanje krije le polovico stroškov za kalorična dopolnila. Vendar jim vsaj izdatke za vitaminske pripravke, ki so potrebni za zdravljenje cistične fibroze, pokrije v celoti. Pridobivanje olajšav za odrasle je nekoliko preveč zapleteno, menijo v Društvu za cistično fibrozo, ki je bilo ustanovljeno lani (prej so imeli bolniki s cistično fibrozo sekcijo v okviru društva bolnikov za alergijske in pljučne bolezni).

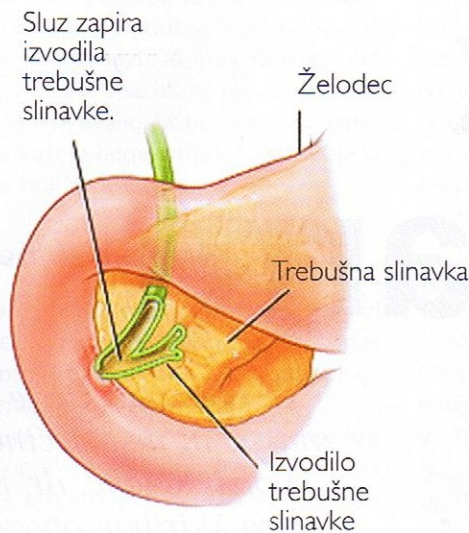
Hranjenje tudi po cevki

Če bolnik ne dobiva dovolj hranil, je potrebno hranjenje po cevki (nazogastrična sonda), po kateri dobivajo dodatno, lahko še bolj kalorično hrano. "Še posebno pri dojenčkih hitro pride do tega, da brez tega ne morejo jesti dovolj. Pri večjih otrocih in odraslih je to redkeje, a kljub temu so bolniki v povprečju slabše prehranjeni kot zdravi otroci in bi jih moralo več uporabljati dodatno hranjenje. Branijo se ga tudi zaradi tega, ker zaradi cevke otrok izstopa v šoli. A če so podhranjeni in morda še dodatno bolni, ra-

bijo prav to. Težje sprejemajo tudi gastrostomo, po kateri gre cevka za hranjenje neposredno v želodec, a ta ni tako moteča za vsakdanje življenje. Zanj ve le tisti, ki otroka zelo dobro poznajo," ugotavlja asist. Jernej Brečelj, dr. med.

Odrasli zapleti

Kljub vsem težavam, povezanim s cistično fibrozo, se ob dobrem nadzoru bolezni življenjska doba bolnikov strmo dviga, poveča mag. Andreja Borinc Beden, dr.



med. "Vendar so se s tem pri odraslih bolnikih začeli pojavljati novi zapleti. Predvsem sladkorna bolezen in osteoporoza, zapleti pa so tudi s strani nosnega organa (kronični sinuzitis, nosni polipi), s strani jeter (ciroza, jetrna odpoved). To je lahko velika težava, saj sladkorna bolezen povratno vpliva na samo pljučno bolezen in se ob njej delovanje pljuč še hitreje slabša."

Pomanjkanje inzulina je posledica prizadetosti trebušne slinavke, kjer sicer nastaja tudi inzulin. Na pojav osteoporoze pa

Presaditev izboljša življenje

Presaditev pljuč je za zdaj edina možnost za zdravljenje napredovale pljučne bolezni, ki je privedla do končne odpovedi organa. Približno 15 odstotkov vseh bolnikov s presajenimi pljuči je bolnikov s cistično fibrozo. Ti so praviloma mlajši od ostalih in pri njih se za presaditev odločijo prej (ko močno pade kakovost življenja, ob hudih krvavitvah iz spodnjih dihal ali hujšanju). Od leta 1997 do 2009 so devetnajstim slovenskim bolnikom s cistično fibrozo presadili pljuča v Univerzitetni bolnišnici na Dunaju. Preživetje bolnikov s cistično fibrozo je po presaditvi pljuč boljše kot preživetje bolnikov s katero drugo boleznijo, ki jim presadijo pljuča. Petletno preživetje bolnikov s cistično fibrozo, ki so jim presadili pljuča, je 60-odstotno. Kakovost življenja po presaditvi je veliko boljše, tako da se nekateri bolniki ukvarjajo tudi s športom. Bolnike za poseg pripravijo na Kliničnem oddelku za pljučne bolezni in alergijo UKC Ljubljana, kjer skrbijo zanje tudi po posegu.