



Tržaška 72, Ljubljana

Raziskovalna naloga: **Cistična fibroza**

Področje: BIOLOGIJA

Mentorica: Helena Potočnik Vičar

Avtorica: Petra Bezeljak

Marec 2010

ZAHVALA

Za strokovni pregled naloge in samo idejo o mojem raziskovanju bi se zahvalila mentorici Heleni Potočnik Vičar prof.

Največjo težo pri moji nalogi imajo bolniki in njihovi starši, ki so se odločili, da spregovorijo o svoji bolezni: Alja Klara Ugovšek, Maša Hribar, Tadeja Rudolf Vahtar.

Moja zahvala gre tudi gospe Slavki Grmek Ugovšek, predsednici Društva za cistično fibrozo Slovenije, s katero sem opravila intervju o delovanju tega društva.

Za vso podporo in vzpodbudo se zahvaljujem tudi svojim staršem.

POVZETEK

Genske bolezni so anomalije, ki se pojavijo v dednem materialu. Vse te mutacije so prenosljive s starševskih generacij na potomce. Pojavijo se pri približno 5% populacije.

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

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

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

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

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

KLJUČNE BESEDE: genske bolezni, cistična fibroza, Društvo za cistično fibrozo Slovenije, ozaveščenost

KAZALO VSEBINE

1	UVOD	6
1.1	Hipotezi.....	7
1.2	Metodologija.....	7
2	TEORETIČNI DEL	8
2.1	Genske bolezni.....	8
2.1.1	Kromosomske nepravilnosti.....	9
2.1.2	Način dedovanja.....	10
2.1.3	Obvarovanje pred genskimi obolenji.....	12
2.2	Cistična fibroza.....	13
2.2.1	Definicija.....	13
2.2.2	Diagnoza.....	13
2.2.3	Zgodovina bolezni.....	14
2.2.4	Vzroki za bolezen.....	15
2.2.5	Simptomi.....	19
2.2.6	Pankreas.....	19
2.2.7	Diagnoza.....	21
2.2.8	Zdravljenje.....	23
3	PRAKTIČNI DEL	25
3.1	Intervju z bolniki.....	25
3.2	Delovanje Društva za cistično fibrozo.....	25
4	REZULTATI	27
4.1	Intervju z bolniki.....	27
4.2	Intervju s predsednico Društva za cistično fibrozo.....	40
5	RAZPRAVA IN ZAKLJUČKI	43
6	VIRI IN LITERATURA	45
6.1	Viri.....	45
6.2	Literatura.....	45

KAZALO SLIK

Slika 1: Kromosomske nepravilnosti - napaka v delitvenem vretenu.....	- 8 -
Slika 2: Genske nepravilnosti	- 9 -
Slika 3: Prikaz dominantnega dedovanja.....	- 10 -
Slika 4: Recesivno dedovanje	- 12 -
Slika 5: Dedovanje bolezni.....	- 13 -
Slika 6: Dorothy Hansine Andersen.....	- 14 -
Slika 7: Rdeča vrtnica, simbol bolnikov s cistično fibrozo	- 15 -
Slika 8: Kromosom 7 z genom za protein CFTR.....	- 16 -
Slika 9: Zgradba CFRT	- 16 -
Slika 10: Delta F508 mutacija	- 18 -
Slika 11: Zgradba pankreasa	- 20 -
Slika 12: Iontoforeza	- 21 -

KAZALO TABEL

Tabela 1: Pogostost bolezni glede na raso	- 15 -
Tabela 2: Najbolj pogoste mutacije CFTR gena na svetu.....	- 17 -

1 UVOD

V današnjem razvitem svetu so bolezni del vsakdanjika. Hiter in nezdrav način življenja sta glavna povzročitelja bolezni, ki krajšajo življenjsko dobo sodobnega človeka. Čeprav znanost napreduje in nam daje občutek, da lahko vse bolezni pozdravimo s pomočjo zdravil, temu še zdaleč ni tako. Vse bolezni ne izvirajo iz našega napačnega življenjskega sloga, temveč so lahko tudi gensko pogojene.

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

Najpogostejša genska bolezen je cistična fibroza, katere prenašalec je vsak trideseti Evropejec. V širši javnosti je to slabo poznana bolezen. Večji odmev v medijih je doživela lansko leto novembra, ko je potekal 1. teden osveščanja o cistični fibrozi. Takrat sem se tudi jaz prvič seznanila s to boleznijo pri uri biologije. Pretresle so me izpovedi profesorice o bolnikih, ki se borijo s to težko, neozdravljivo boleznijo.

Osnovna okvara pri cistični fibrozi je nepravilen transport natrija in klora v celicah. Posledica tega je, da se v pljučnih mešičkih nabira gosta, lepljiva snov, ki maši pljučne mešičke. Zaradi tega je dihanje oteženo, pogosto prihaja do infekcijskih okužb; to lahko v skrajnem primeru pripelje tudi do odpovedi pljuč.

Zanimalo me je, kje je vzrok bolezni, kakšni so simptomi, kako poteka zdravljenje ter socialni vidik: kako se bolniki vključijo v družbo in kakšen odnos ima ta do njih. So o svoji bolezni sploh pripravljeni govoriti v javnosti? Najprej sem prebirala literaturo o genetiki in mutacijah. Nato sem se povezala z Društvom za cistično fibrozo Slovenije in opravila intervjuje z bolniki in starši.

Moja raziskovalna naloga je bila na Društvu s cistično fibrozo sprejeta z odprtimi rokami, saj bom tako tudi sama naredila nekaj za večjo prepoznavnost te težke genske bolezni, ki si to vsekakor zasluži.

1.1 Hipotezi

- Predvidevala sem, da je cistična fibroza najpogostejša genska bolezen, katere prenašalec je vsak 30. Evropejec, med ljudmi nepoznana in da se bolniki zaradi tega v vključevanju v običajno življenje srečujejo z oblico težav.
- Predvidevala sem, da je v Sloveniji malo bolnikov s to boleznijo in da velika večina o tem ne želi govoriti v javnosti.

1.2 Metodologija

Moja raziskovalna naloga je:

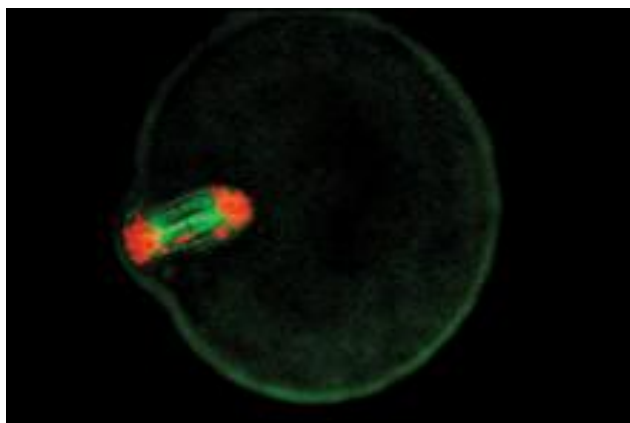
- a) Teoretična - obravnava problem, ki sem si ga zastavila (cistična fibroza v Sloveniji). Uporabila sem naslednje metode:
 - iskanje podatkov po literaturi in preko svetovnega spleta,
 - delo z računalnikom.
- b) Praktična - svoje hipoteze sem poskušala potrditi s pomočjo intervjujev oseb, ki so v stiku s to boleznijo: bolniki, starši, zdravniki. Uporabili sem metodo:
 - intervju.

2 TEORETIČNI DEL

2.1 Genske bolezni

Genske bolezni se prenašajo s staršev na potomce. V praksi delijo dedna obolenja na 4 skupine glede na spremembo genoma:

- bolezni, ki jih sproži en sam mutiran gen (monogenske bolezni);
- bolezni, ki jih sproži značilna kombinacija alelov, pripadajočih več genom (poligenske bolezni);
- bolezni, ki so posledica kromosomske nepravilnosti (njihovega neustreznega števila ali zgradbe) in pogosto povzročajo hude težave;
- mitohondrijske bolezni kot posledice nepravilnosti v mitohondrijski DNK.



Slika 1: Kromosomske nepravilnosti - napaka v delitvenem vretenu

Vir: <http://www.le.ac.uk/ge/genie/> (dostopno 5. 02. 2010)

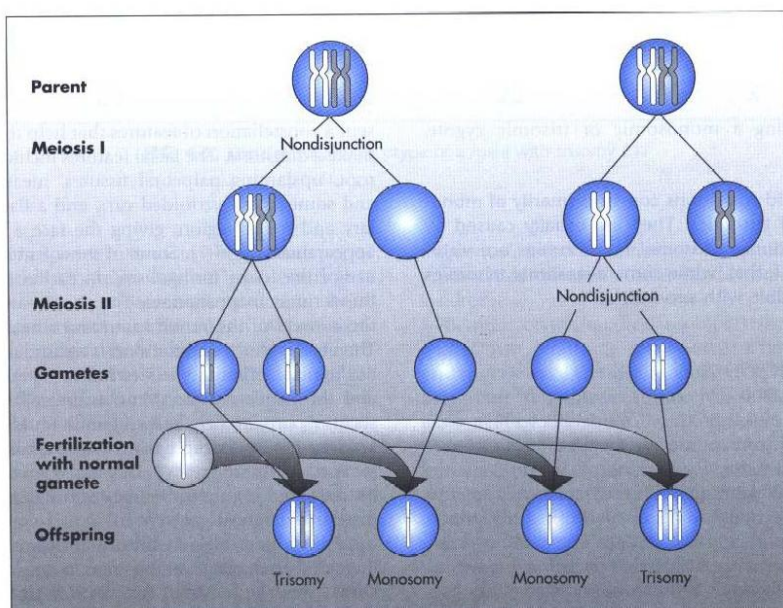
Vse te nepravilnosti so prenosljive s starševskih generacij na potomce in so določene z nepravilnostmi v genomih spolnih celic (moških ali ženskih). Te spremembe so lahko točkaste (spremenjen je en par nukleotidov DNK) ali lokalne (spremenjen je kratek niz nukleotidih parov) ali mnogo obsežnejše, ker se spremeni število in zgradba kromosomov. Točkaste in lokalne mutacije so vzrok za mono- in poligenske ter mitohondrijske bolezni, kromosomske mutacije pa za bolezni, ki so posledice kromosomskih anomalij.

Mutacije, ki sprožijo genska obolenja, povzročijo v organizmu različne fiziološke posledice. Mutacije, ki onemogočijo gen preprečijo delovanje gena ali pa je njegov produkt neučinkovit.

Bolezenske posledice se pokažejo pri homozigotnih organizmih (dva enaka okvarjena alela), pri heterozigotnih (z enim okvarjenim in enim normalnim alelom) pa večinoma ne. Pri slednjih se lahko bolezen izrazi v milejših oblikah ali pa se pojavi v kasnejših življenjskih obdobjih, vendar je prisotna kljub navideznemu zdravju nosilca.

2.1.1 Kromosomske nepravilnosti

Kromosomske nepravilnosti (anomalije) se na splošno pojavijo med celično delitvijo, mitozo. Še pogosteje pa med mejozo (pari kromosomov se ne razdvojijo). Najpogostejše nepravilnosti v šteju kromosomov so trisomije (prisotnost treh namesto dveh homolognih kromosomov) in monosomije (en sam kromosom namesto para). Prizadeti so lahko tako avtosomi kot spolni kromosomi.



Slika 2: Genske nepravilnosti

Vir: <http://www.le.ac.uk/ge/genie/> (dostopno 5. 02. 2010)

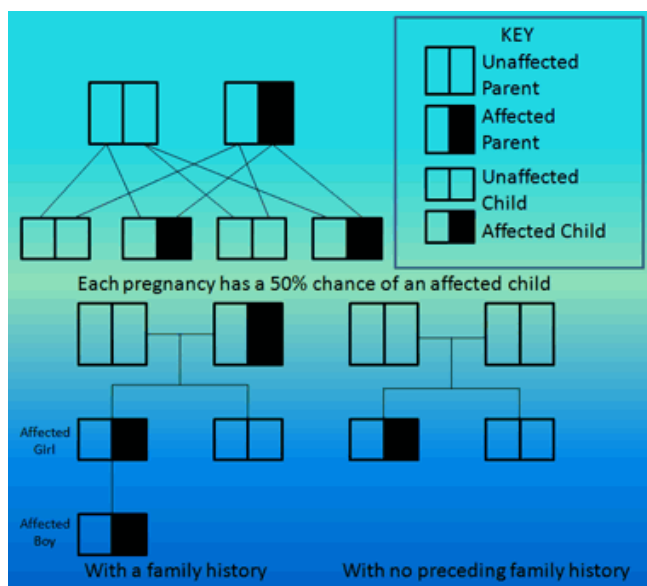
2.1.2 Način dedovanja

Avtosomske bolezni so genetska obolenja, ki jih povzročajo aleli avtosomov. Prenos teh genov ni vezan na spol. Statistično sta deleža prizadetih potomcev pri obeh spolih enaka.

Gen, ki je povzročitelj take bolezni, je lahko dominanten ali recesiven. Bolezen, ki jo povzroča dominantni bolezenski gen, se izrazi tudi pri vseh nosilcih (osebah s tem genom) in se neprekinjeno deduje iz generacije v generacijo od starševskih na potomske nosilce. Bolezen, ki jo povzroča recesivni gen, se izrazi pri vseh homozigotih za ta alel, medtem ko se pri starših, heterozigotih, ne pojavi.

2.1.2.1 Dominantne avtosomske bolezni

Monogensko dominantno avtosomsko bolezen lahko prepoznajo na osnovi raziskav rodoslovnega drevesa, dopolnjenega z ustreznimi statističnimi podatki. Taka bolezen je enako pogosta pri osebah obeh spolov. Zanj je boleha eden ali pa oba starša. Verjetnost, da oboli, je za vsakega potomca 50 %. Primera dominantnih avtosomskih bolezni sta aniridija (odsotnost šarenice v očesu) in Huntingtonova bolezen (degenerativno obolenje osrednjega živčevja).



Slika 3: Prikaz dominantnega dedovanja

Vir: <http://www.le.ac.uk/ge/genie/> (dostopno 5. 02. 2010)

Dominantno spolno vezane bolezni so redke. S črko X^+ označujemo X kromosom z mutiranim, bolezenskim alelom, z X kromosomom z normalno sekvenco gena. Genotip prizadete ženske je $X^+ X$ in moškega $X^+ Y$. Med partnerji sta glede tega možni dve vrsti zvez:

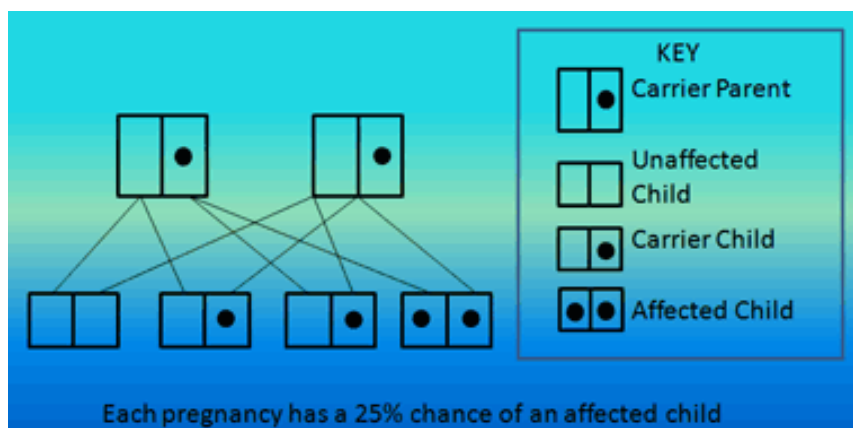
- V primeru, da je mati nosilka bolezenskega gena, oče pa je zdrav, je pri vsakem moškem ali ženskem potomcu 50 % verjetnost, da bo prizadet. Razmerje med prizadetimi in neprizadetimi otroki je torej enako kot pri avtosomskih dominantnih boleznih.
- Če pa je mati zdrava in je oče prizadet, so vsi dečki neprizadeti in vse deklice bolne.

2.1.2.2 Recessivne avtosomske bolezni

Monogenska recesivna avtosomska bolezen je prepoznana po naslednjih značilnostih. Prizadeta oseba ne glede na spol ima nebolele starše, teoretična pogostost prizadetih oseb med brati in sestrami je $\frac{1}{4}$. Pri tem je treba upoštevati, da se bolezen zaradi naključnega rekombiniranja recesivnih avtosomnih genov ne pojavi v vseh družinah, zato so znani le podatki za družine z enim prizadetim otrokom. Kjer prizadetih ni, podatki niso znani, čeprav sta lahko oba starša heterozigota. Zato je razmerje med obolelimi in nebolelimi osebami navidezno pomaknjeno v prid obolelim. Recessivni bolezni sta npr. cistična fibroza in anemija.

Monogenska recesivna avtosomska bolezen je lahko odvisna od različnih mutacij istega gena.

Bolne osebe niso nujno homozigoti za istovrstno mutacijo, marveč so heterozigoti z različnima aleloma, torej so sestavljeni heterozigoti. Oboleli otrok se rodi v večini primerov fenotipsko zdravima staršema.



Slika 4: Recesivno dedovanje

Vir: <http://www.le.ac.uk/ge/genie/> (dostopno 5. 02. 2010)

Recesivni gen X kromosom se pri moških vedno izrazi, ker imajo moški le en X kromosom. Pri ženskah se geni pojavijo v homozigotnem stanju. Z malo črko x označimo kromosom X z mutiranim, bolezenskim alelom, z velikim X pa kromosom z normalnim genom. Prizadeti moški so potomci matere nosilke (Xx), torej heterozigotne matere, in zdravega očeta (XY). Iz zveze obolelega očeta (xY) in zdrave matere se rodijo izključno hčerke nosilke in zdravi sinovi. Obolela, homozigotna (xx) hčerka se lahko rodi le, če je mati nosilka (xX) ali prizadeta (xx) in je prizadet tudi oče (xY).

2.1.3 Obvarovanje pred genskimi obolenji

Verjetnost, da bo rojeni otrok prizadet zaradi genske bolezni ali nosilec zanjo, je odvisno od narave bolezni in stopnje sorodnosti roditeljev. Raziskave rodoslovnega drevesa, pripravljenega na osnovi fenotipov, omogočajo natančno ali vsaj okvirno določitev genotipov oseb v družini, s tem pa tudi pojavljanje genskih bolezni.

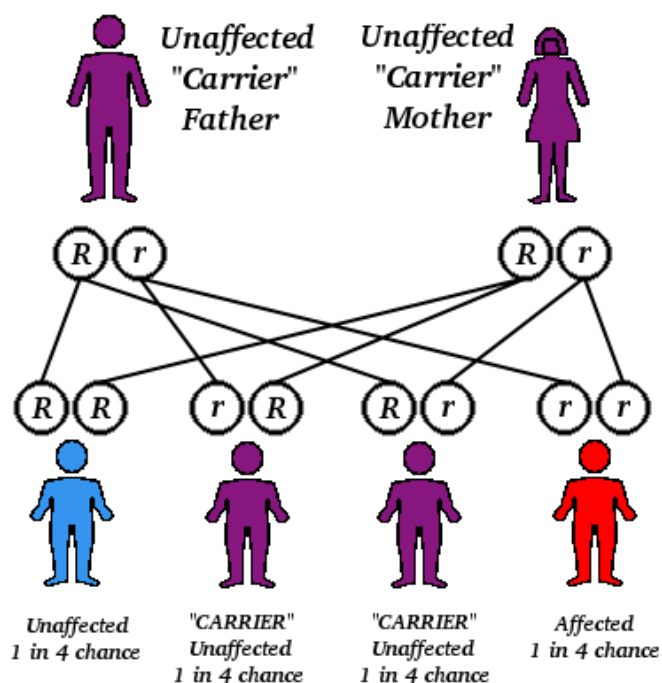
2.1.3.1 Predporodna diagnostika

Pri predporodnimi diagnostikami uporabljajo dve osnovni skupini tehnik: diagnostične slikovne tehnike in utero (preiskavo v maternici) ter predhodne biološke preiskave na podlagi citoloških in biokemijskih analiz. Cilji predporodne diagnostike so odkrivanje kromosomskih anomalij, prirojenih telesnih nepravilnosti ter genetskih obolenj ploda ter načrtovanje nadaljnje diagnostike.

2.2 Cistična fibroza

2.2.1 Definicija

Cistična fibroza (CF) ali mukoviscidoza je avtosomna recesivna bolezen, povzročena z mutacijami v genu, ki povzroči motnjo v delovanju žlez z zunanjim izločanjem. Sluz je nenormalno gosta in zelo viskozna, kar povzroča mašenje in razširjanje izvodil, še zlasti v pljučih in trebušni slinavki. V znoju je povečana količina soli. Klinično se kaže predvsem s prizadetostjo dihal in trebušne slinavke, redkeje tudi črevesja, hepatobiliarnega sistema in reproduktivnih organov.



Slika 5: Dedovanje bolezni

Vir: http://en.wikipedia.org/wiki/Cystic_fibrosis (dostopno 12. 02. 2010)

2.2.2 Diagnoza

V večini primerov je postavitve diagnoze CF klinična. Glavni vzrok obolevanja in umrljivosti je bolezen pljuč. Prisotni so lahko tudi simptomi in znaki bolezni prebavil, jeter in spolnih organov. Pri približno 70% bolnikov se postavi diagnoza v prvem letu starosti, navadno v prvih mesecih življenja, pri 15% pa šele po 10. letu starosti.

2.2.3 Zgodovina bolezni

Cistična fibroza (CF) ali mukoviscidoza je kot klinična entiteta poznana že več kot 60 let (od leta 1930). Prelomnica v diagnostiki CF je povzročila opazka, da ima koža obolelih otrok okus po slanem.

V Nemčiji in Švici so že okrog leta 1700 svarili, da je otrok, ki ima, ko ga poljubimo na čelo slan okus, začaran in da mora kmalu umreti.

Leta 1936 je Guido Fanconi opisal povezavo med celično boleznijo, CF pankreasa in bronhostazo.



Leta 1938 je Dorothy Hansine Andersen objavila članek z naslovom »Cistična fibroza pankreasa in njena povezava z celično boleznijo: klinične in patološke študije« v ameriški reviji *Otroške bolezni*. V članku je opisala karakteristike CF pankreasa in povezavo s pljučnimi ter črevesnimi težavami, ki spremljajo CF. Prva je postavila tudi hipotezo, da je CF recesivna bolezen in kot prva uporabila za zdravljenje CF nadomestne encime pankreasa.

Slika 6: Dorothy Hansine Andersen

Vir: http://en.wikipedia.org/wiki/Cystic_fibrosis (dostopno 12. 02. 2010)

Leta 1952 je Paul di Sant' Agnese odkril nenormalnosti v elektrolitih v znoju in v naslednjem desetletju so razvili test vsebnosti klorida v znoju.

Leta 1988 so trije znanstveniki: Francis Collins, Lap-Chee Tsui in John .Riordan odkrili prvo mutacijo delta F508 na sedmem kromosomu.

Odkritje gena za CF I. 1989, poimenovanega CFTR (cystic fibrosis transmembrane regulator oz. cistični fibrozni transmembranski regulator prevodnosti), je razširilo diagnostične možnosti ter hkrati pomembno prispevalo k razumevanju patofiziologije te multiorganske avtosomno recesivne bolezni.



Rdeča vrtnica kot simbol bolnikov s cistično fibrozo. Izhaja iz zgodbe matere Weis. Imela je tri sinove s cistično fibrozo, zato je delala kot prostovoljka za Fundacijo cistične fibroze leta 1965. Vsak dan je klicala vladne, socialne službe, razne organizacije in tako iskala finančno pomoč za raziskave bolezni. Njen štiri letni sin jo je na skrivaj poslušal, ko se je pogovarjala po telefonu. Ko je govorila, da dela za cistično fibrozo (Cystic Fibrosis) jo je zaradi podobne izgovarjave razumel, da dela za 65 vrtnic (Sixtyfive Roses).

Slika 7: Rdeča vrtnica, simbol bolnikov s cistično fibrozo

Vir: www.drustvocf.com (dostopno 8. 02. 2010)

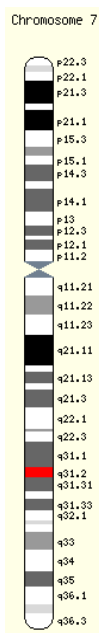
Od takrat naprej je vrtnica simbol bolnikov s cistično fibrozo, kajti življenje s cistično fibrozo je težko. Cvet je res prelep, ima pa vrtnica veliko trnov. Takšno je tudi življenje bolnikov, obolelih s cistično fibrozo – lepo, a zelo težko. Vrtnica je bila že v antiki simbol herojskega poguma, zmagoslavja in zmage. Taki so tudi bolniki, ki se spopadajo s to boleznijo.

2.2.4 Vzroki za bolezen

Tabela 1: Pogostost bolezni glede na raso

Vir: www.drustvocf.com (dostopno 8. 02. 2010)

RASA	INCIDENCA
Belci	1:2.000 – 1:3.000
Črnci	1:20.000
Rumena rasa	1:100.000
Škotska	1:500



CF povzroči mutacija na dolgem kraku sedmega kromosoma, ki kodira protein CFTR.

Slika 8: Kromosom 7 z genom za protein CFTR

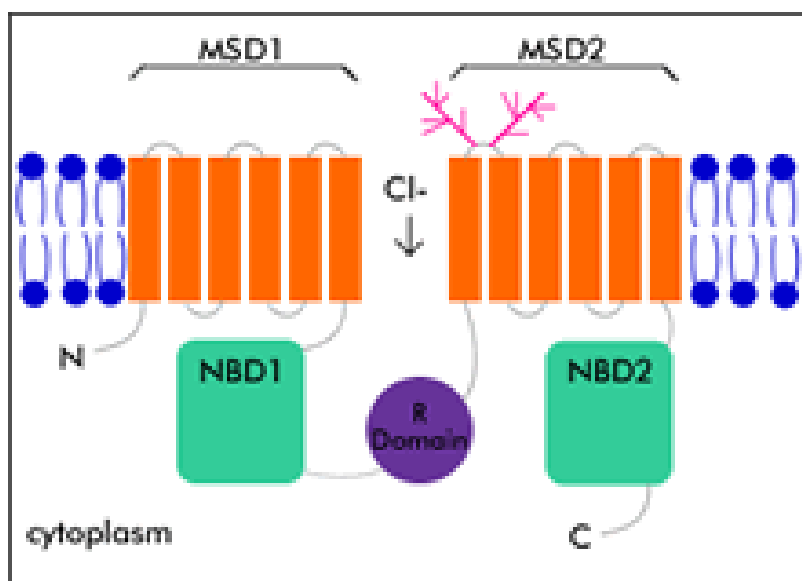
Vir: www.farma-drustvo.si/gradivo_p/.../cisticnafibrozapankreasa.doc (dostopno 18. 02. 2010).

2.2.4.1 Zgradba CFRT

Ta protein je po strukturi podoben proteinom, ki so vključeni v aktivni transport skozi celične membrane in se nahaja v epiteljskih celicah žlez z zunanjim izločanjem. CFTR tvori ionski kanalček za kloridne ione, ki je umeščen v celično membrano in selektivno prepušča kloridne ione.

Zgrajen je iz petih domen:

- dveh transmembranskih domen (MSD1 in MSD2)
- dveh domen, ki vežeta nukleotide (NBD1 in NBD2) – vežeta in hidrolizirata ATP
- regulatorne domene (R), ki ima veliko fosforiliziranih mest.



Slika 9: Zgradba CFRT

Vir: www.farma-drustvo.si/gradivo_p/.../cisticnafibrozapankreasa.doc (dostopno 18. 02. 2010).

2.2.4.1.1 Mutacije

Zaenkrat je poznanih okrog 1000 mutacij gena za CFTR od katerih je najpogostejša mutacija delta F508.

Tabela 2: Najbolj pogoste mutacije CFTR gena na svetu

Vir: www.farma-drustvo.si/gradivo/p/.../cisticnafibrozapankreasa.doc (dostopno 18. 02. 2010).

Ime mutacije	(%)
[[Delta]]F508	(66.0)
G542X	(2.4)
G551D	(1.6)
N1303K	(1.3)
W1282X	(1.2)

Mutacije, povezane s CF, so razdeljene v pet skupin glede na ekspresijo in funkcijsko sposobnost CFRT:

- Stop mutacije – prizadenejo manj kot 7% pacientov s CF. Direktno motijo nastajanje CFTR s prezgodnjim signalom za terminacijo RNA translacije ali s spremembo mRNA izven bralnega okvirja.
- Moten transportni sistem za prenos CFTR od endoplazimskega retikuma do apikalne membrane – približno 85% pacientov s CF ima vsaj eno kopijo te mutacije. Tipičen primer teh mutacij so delta F508 mutacije
- Nepravilna in/aktivacija proteina na apikalni membrani – prizadenejo manj kot 3% pacientov. Povzroča moteno ATP ali fosforilizacijsko odvisno CFTR regulacijo
- Moteno prevajanje skozi CFTR kanal kljub normalni lokalizaciji in regulaciji molekule

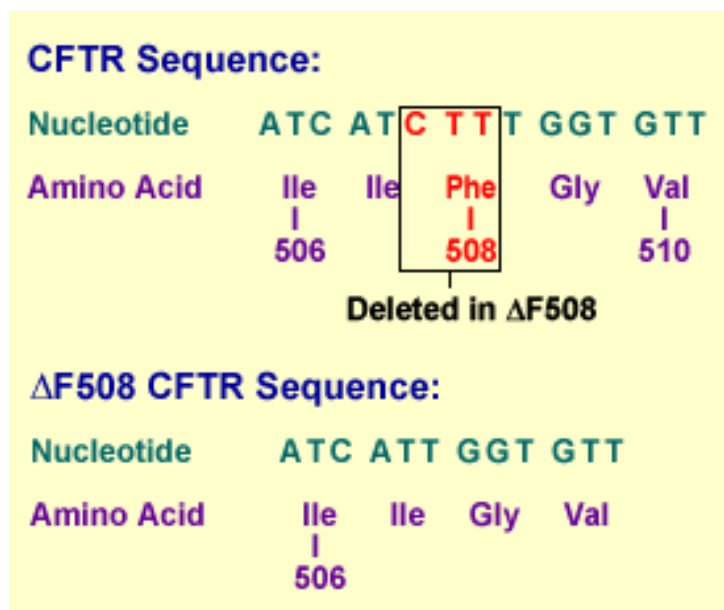
- Zmanjšana sinteza funkcionalnega CFTR.

Prevalenco 4. in 5 skupine je težko določiti, saj so simptomi blagi in navadno niso povezani z zgodnjimi pulmunalnimi ali gastrointestinalnimi težavami. Takšni pacienti običajno sploh niso diagnosticirani, razen naključno ob testiranjih, ki dajo podatke o plodnosti (semenovod je zelo občutljiv na spremembe v delovanju CFTR, zaradi česa je večina moških bolnikov neplodnih).

2.2.4.1.1.1 Delta F508 mutacije

Približno 70% mutacij, ki se pojavljajo pri bolnikih z CF, se kaže v deleciji treh baznih parov v nukleotidni sekvenci CFTR. Gre za izostanek amino kisline fenilalanin na mestu F508 v proteinu, zaradi česar to mutacijo poimenujemo delta F508 oziroma F508.

V endoplazimskem retiklu (ER) se tako tvori krajši CFTR, ki ga prepozna sistem, ki nadzoruje kvaliteto nastalih proteinov. Mutiran protein se namesto za prenos od ER na membrano, pripravi za razgradnjo.



Slika 10: Delta F508 mutacija

Vir: www.farma-drustvo.si/gradivo_p/.../cisticnafibrozapankreasa.doc (dostopno 18. 02. 2010).

2.2.5 Simptomi

Glede na ohranjenost funkcije mutiranega proteina CFTR, se kažejo različne oblike bolezni:

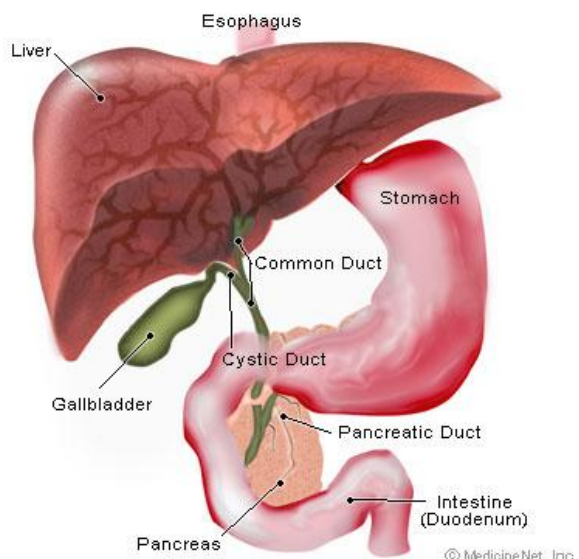
- 50% ohranjena funkcija CFTR – ni bolezenskih znakov,
- 10 – 49% ohranjena funkcija CFTR – ni CF, pojavljajo se pa težave s plodnostjo,
- manj kot 5% ohranjena funkcija CFTR – blaga oblika CF, navadno s pozno diagnozo,
- manj kot 4% ohranjena funkcija CFTR – CF z napredujočo pljučno boleznijo,
- manj kot 1% funkcija CFTR – CF s pljučnimi manifestacijami in pankreatično disfunkcijo.

Simptome CF povzroča gosta lepljiva sluz, ki se kopiči v dihalnih poteh, nosu, grlu, trebušni slinavki, črevesju in reproduktivnih organih. Klinično se najpogosteje kaže s prizadetostjo dihal in trebušne slinavke. Pozno v poteku bolezni pogosto okvari tudi delovanje hepatobiliarnega sistema, izjemno redko pa povzroči nastanek zlatenice in druge znake zastoja žolča že v neonatalnem obdobju

2.2.6 Pankreas

2.2.6.1 Vloga pankreasa

V pankreasu nastajajo prebavni encimi, ki razkrajajo ogljikove hidrate, beljakovine in maščobe. Celice pankreasa proizvajajo prebavne sokove, katere sekrenirajo v pankreatični vod. Kloridna črpalna sposobnost CFTR povzroči, da voda sledi kloridnim ionom v duktuse. Vodni tok iz duktusov nato odnaša prebavne encime v črevo. Pred iztekom v dvanajstnik, se pankreatični vod združi z žolčevodom.



Slika 11: Zgradba pankreasa

Vir: www.farma-drustvo.si/gradivo/p/.../cisticnafibrozapankreasa.doc (dostopno 18. 02. 2010)

2.2.6.2 Poškodba pankreasa kot posledica CF

Pri CF zaradi prizadete funkcije CFTR kloridni ioni in voda ne prehajajo v vode in tako je tok prebavnih sokov prekinjen. Gosta sluz maši mrežo drobnih vodov zaradi česa je ovirano izločanje prebavnih encimov. Posledično začne trebušna slinavka grudasto otekati, se brazgotiniti, krčiti in čez čas lahko pride do pankreatitisa in do razgradnje organa zaradi avtolize. Pomanjkanje prebavnih encimov v črevesju pa pomeni za pacienta s CF malo absorpcijo hranil, moteno tvorbo holesterola in hiranje.

2.2.6.3 Značilnosti pri dojenčkih

Zaradi zamašitve pankreatičnih vodov in neizločanja encimov, je prebava obolelega osebkca oslabela že, ko je še v materinem trebuhu. Mekonijski ileus je oblika črevesne zapore pri novorojenčkih, ki se pojavi pri 17% oseb s CF. Mekonij (temno zelena snov, ki se izloči kot novorojenčkovo prvo blato) je gost in se pomika naprej počasneje kot je normalno. V primeru, da je mekonij pregost, zamaši črevo in ta zapora lahko povzroči predrtje stene. Taka črevesna zožitev ali zastoj se medicinsko odpravi z operacijo. Večinoma se pri ljudeh, ki imajo kot dojenčki mekonijski ileus, kasneje razvijejo še drugi simptomi CF.

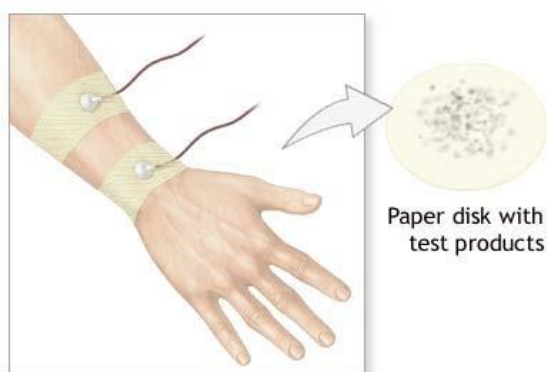
Prvi sindrom CF pri dojenčkih, ki nima mekonijskega ileusa, je pogosto slabo pridobivanje teže krog 4. do 6. tedna. Pri 85 – 90% dojenčkov s CF nezadostna količina izločkov pankreasa, nujnih za pravilno prebavo maščob in beljakovin, povzroči moteno prebavo: otrok pogosto iztreblja obilno smrdeče, mastno blato in ima lahko izbočen trebuh. Kljub normalnemu ali velikemu teku, raste počasi, je suh in ima mlahave mišice. Zaradi premajhne absorpcije beljakovin, se lahko razvija anemija in oteklost. Nezadostna absorpcija v maščobi topnih vitaminov (A, D, K in E) pa lahko povzroči nočno slepoto, rahitis, anemijo in motne v strjevanju krvi. Najstniki pogosto počasi rastejo, imajo zakasnelo puberteto in jim poje telesna vzdržljivost.

2.2.7 Diagnoza

Leta 1998 je bil z namenom postavitve enotnih pravil pri obravnavi bolnikov s CF sprejet dogovor o diagnostičnih merilih za postavitev diagnoze CF. Diagnoza temelji na enem ali več značilnih kliničnih znakov, pozitivni družinski anamnezi ali pozitivnem testu določanja vrednosti serumskega imunoreaktivnega tripsina pri novorojenčkih in laboratorijskih izvidih, ki dokazujejo disfunkcijo CFTR proteina ali najmanj 2 mutaciji v genu CFTR.

2.2.7.1 Test vsebnosti klorida v znoju

Je najpogostejši in najlažji test za diagnozo CF. Preiskavo, s katero določamo količino soli v znoju imenujemo kvantitativna pilokarpinska iontoforeza znoja ali krajše samo iontoforeza.



Positive and negative electrodes applied

Slika 12: Iontoforeza

ADAM.

Vir : www.farma-drustvo.si/gradivo_p/.../cisticnafibrozapankreasa.doc (dostopno 18. 02. 2010)

Za spodbuditev znojenja dobi preiskovanec lokalno pilokarpin. Na majhnem delu kože na dveh ali večih mestih, se na kožo položi filtrirni papir, ki nato vsrkava znoj. Nato se kemijsko določi količina klorida v znoju. Vsebnost klorida v znoju, ki je višja od 60 mmol/l ločuje CF od drugih kroničnih pljučnih bolezni. Za ustrezne rezultate tega testa, mora biti otrok star več kot 24ur. Tudi pri otrocih, mlajših od treh do štirih tednov težko dobijo dovolj velik vzorec znoja, zato je iontoforeza primerna za potrditev diagnoze pri starejših otrocih in odraslih.

Pri 1% bolnikov s CF, ki imajo neobičajne genotipe (3849+ 10kb CT ali poli T motnjo), lahko dobimo normalne vrednosti za vsebnost klorida v znoju. Torej je v takih primerih test lažno negativen. Lažno negativnim rezultatom so lahko vzrok tudi hipoproteinemični edemi in predhodno zaužitje steroidov.

Lažno pozitiven test pa lahko dobimo pri: adrenalni insuficienci, anoreksični nervozi, celiakiji, malnutriciji, hipotiroidizmu in kongenitalni metabolični bolezni, pri katerih je vsebnost klorida v znoju tudi povišana.

Napačnih testov je med 10 in 15%, predvsem zaradi neustrezne laboratorijske prakse: neustrezne metodologije, neustreznega zbiranja urina, tehničnih napak in napačnih interpretacij.

2.2.7.2 Test za povišano koncentracijo imunoreaktivnega tripsina

Določanje koncentracije imunoreaktivnega tripsina se izvaja v nekaterih državah pri vseh novorojenih, vendar daje sorazmerno visok odstotek lažno pozitivnih ter lažno negativnih rezultatov.

IRT test je presejalni test za novorojenčke, pri katerih test vsebnosti klorida v znoju ni možen. Novorojenčki s CF imajo v krvi povišano koncentracijo imunoreaktivnega tripsina (IRT), ki ga lahko kvantitativno določamo z encimskimi ali radioimunološkimi metodami.

Koncentracijo tripsina je mogoče izmeriti že v majhni kapljici krvi, odvzeti na košček filtrirnega papirja.

2.2.7.3 Merjenje maščobe v blatu in sekrecije pankreatičnih encimov

Maščobe v blatu in sekrecijo pankreatičnih encimov se lahko meri z zbiranjem duodenalnih tekočin po stimulaciji s sekretinom. Sekretin stimulira trebušno slinavko, da izloča tekočino z visoko koncentracijo bikarbonata, ki nevtralizira kislo vsebino zaužite hrane, ki pride iz želodca v dvanajstnik. Nevtralizacija HCl je potrebna za normalno delovanje encimov v tankem črevesu.

Za bolnike s CF so značilne znižane koncentracije prebavnih encimov (npr. tripsina) ter povišana količina maščob v blatu, ki jo izrazimo kot odstotek zaužite maščobe v 72-urnem spremljanju.

2.2.7.4 Genetsko testiranje

Genetsko testiranje majhnega vzorca krvi pomaga določiti mutacije značilne za CF. Večina diagnostičnih laboratorijev v ZDA preveri 20 – 30% najbolj pogostih mutacij, značilnih za CF. Na splošno velja v populaciji, da delta F580 test pokrije 90% populacije s CF. Test najbolj pogostih desetih mutacij pokrije 97% populacije s CF in »gencim 70 test« določi 98% populacije s CF. Torej se odvisno od izvedbe genskega testiranja ne odkrije med 2% in 10% obolelih za CF. Natančno diagnozo CF je mogoče postaviti pri plodu že med nosečnostjo.

2.2.8 Zdravljenje

Zgodnja diagnoza CF in ustrezno zdravljenje, lahko izboljšajo kvaliteto življenja obolelih in podaljšajo njihovo življenjsko dobo. Bolnik s CF mora imeti zagotovljen izčrpen terapevtski program, ki ga vodi zdravnik.

Nezapleten mekonijski ileus lahko odpravi *klistir* posebne vrste. Če ta ni učinkovit, je potrebna operacija.

Zamašitev prebavne cevi z blatom prepreči redno jemanje zdravil, ki pritezajo tekočino v notranjost črevesa.

Bolniki z okvarjenim delovanjem trebušne slinavke morajo pri vsakem obroku vzeti nadomestne encime. Dodatki so na voljo v praških (za dojenčke) in v kapsulah.

Prehrana mora zagotoviti dovolj kalorij in beljakovin za normalno rast. Ker bolniki s CF maščob ne absorbirajo dobro, jih morajo zaužiti več kot normalno količino, da zagotovijo primerno rast. Uživati morajo tudi dvojni običajni odmerek multivitaminskih pripravkov in jemati v vodi topen pripravek vitamina E.

Med telesnimi obremenitvami, pri vročini ali vročem vremenu morajo jemati dodatek soli.

Posebni mlečni pripravki z beljakovinami in maščobami, ki jih je lahko prebaviti, pomagajo dojenčkom, ki imajo hude težave s trebušno slinavko.

Otroci, ki se ne morejo zadostno hraniti, potrebujejo dodatno nočno hranjenje skozi cevko, vstavljeno v želodec ali tanko črevo.

Pljučne bolezni so pri CF najpogostejši vzrok smrti in zato so glavno tarčno mesto za genskega zdravljenje in zdravljenje z zdravili (bronhodilatatorji, mukolitiki, kortikoidi, nesteroidna protivnetna zdravila, antibiotiki).

3 PRAKTIČNI DEL

3.1 Intervju z bolniki

Opravila sem intervjuje z bolniki, ki so v različnih življenjskih obdobjih in se soočajo s to redko gensko boleznijo.

- Cistična fibroza, kot genska bolezen, je v današnji družbi dokaj nepoznana. Šele v zadnjih letih lahko o njej kaj več izvemo iz medijev. Zanima me, kako ste se Vi soočili z boleznijo. Kako se vaše življenje razlikuje v primerjavi z zdravimi posamezniki (šola, služba, prosti čas)?
- Kako poteka Vaše zdravljenje? Se morda bolezen razlikuje v različnih življenjskih obdobjih?
- Zanima me, ali delujete v Društvu obolelih za cistično fibrozo. Kakšno je Vaše mnenje o delovanju tega društva?
- Menite, da so ljudje dovolj osveščeni o genskih boleznih. Bi si želeli, da bi bila cistična fibroza med ljudmi bolj prepoznavna?
- Kako bi bolezen opisali laikom, ki jo ne poznajo?

3.2 Delovanje Društva za cistično fibrozo

Opravila sem intervju s predsednico društva, Slavko Grmek Ugovšek. Zastavila sem ji vprašanja o njihovem društvu, ki združuje obolele za cistično fibrozo.

- Kdaj je bilo društvo ustanovljeno?
- S kakšnim namenom je bilo ustanovljeno društvo?
- Katere so dejavnosti društva?
- Kdo je vključen v društvo?
- Kakšni so vaši cilji?

- V času 1. Evropskega tedna ozaveščenosti o cistični fibrozi je tudi širša javnost izvedela o tej, najpogostejši življenjsko ogrožajoči dedni bolezni v Evropi. Kakšne aktivnosti ste pripravili?
- Kakšno je vaše sodelovanje z Evropskim društvom obolelih za cistično fibrozo?
- Cistična fibroza spada med redke bolezni. Ali obstaja register, v katerega so vključeni vsi bolniki s cistično fibrozo, tako na državni kot evropski ravni?

4 REZULTATI

4.1 Intervju z bolniki

Bolniki in njihovi starši dovoljujejo, da so njihovi intervjuji javno objavljeni v moji raziskovalni nalogi.

Alja Klara Ugovšek (17 let)

- 1. Cistična fibroza, kot genska bolezen, je v današnji družbi dokaj nepoznana. Šele v zadnjih letih lahko o njej kaj več izvemo iz medijev. Zanima me, kako ste se Vi soočili z boleznijo. Kako se vaše življenje razlikuje v primerjavi z zdravimi posamezniki (šola, služba, prosti čas)?**

Meni so bolezen odkrili pri 4-ih mesecih starosti, ko se nisem mogla odkašljati. Sprejeli so me v bolnišnico, kjer so naredili preiskave in potrdili diagnozo o cistični fibrozi. Ker se bila še majhna, niti nisem vedela, da sem drugačna od drugih. Starši so izvajali fizioterapijo prsnega koša, imela sem inhalacije in morala sem jemati vsa predpisana zdravila. Nikoli se nisem s tem obremenjevala, da moram vse to početi, saj pravzaprav niti pomislila nisem, kako bi bilo, če teh obveznosti ne bi imela. S tem sem se sprijaznila in vse to vzela kot nekaj normalnega. V vrtec nisem hodila, saj je obstajala večja nevarnost za dovzetnost okužb, ki pa so bile dolgotrajne in hude. Zaradi tega sem morala vedno dobiti antibiotično terapijo, kasneje so mi antibiotike dajali v žilo, zato sem bila v bolnišnici po več tednov. Zaradi vse pogostejših in daljših hospitalizacij sem opravljala šolo v bolnišnici. Kasneje v višjih razredih osnovne šole sem počasi prenehala telovaditi, saj nisem več zmogla toliko naporov (zadihanost, kašelj).

Imam težave tudi s prebavili in poleg običajne prehrane, z visoko kaloričnimi živili, mi telesna teža ni napredovala. Uživala sem večkrat na dan dodatne kalorične napitke, tudi v šoli. Kasneje tudi to ni več zadostovalo, zato sem imela invazivno nočno hranjenje preko nazogastrične sonde, najprej samo čez vikende, nato čez poletne počitnice. V tem času mi je bilo izredno neprijetno, ker sem imela cevko in nisem želela, da bi me kdo videl, zato sem bila raje doma.

Ob vsem tem, so mi pri štirinajstih letih po naključju odkrili še osteoporozo, ki se mi je pojavila zaradi pogostega vnetja v pljučih. Zaradi tega sem se v bolnišnici zdravila tudi za osteoporozo. Bil je začaran krog, pogosta vnetja v pljučih so mi jemala energijo za dihanje, zato sem začela hujšati, pa tudi apetita nisem več imela. Tudi zaradi nižje telesne teže sem bila bolj dovzetna za okužbe, ki so se kar vrstile in se jih nisem rešila. To se je nadaljevalo in vse pogosteje sem bila v bolnišnici.

V začetku leta 2008 se mi je stanje tako poslabšalo, da nisem mogla več dihati brez dodatnega kisika. Bilo je težko obdobje. Zopet sem se morala sprijazniti na drugačnost. Aprila so mi odobrili tekoči kisik, s katerim sem hodila tudi v šolo. Na začetku se mi je bilo zelo hudo sprijazniti s tem. Porajalo se mi je veliko vprašanj: kako me bodo gledali ostali, kaj si bodo mislili s tem, da imam cevko pod nosom? Toda sošolci so me sprejeli zelo lepo. S pomočjo zdravnika sem v šoli pripravila tudi predstavitev Kako kisik pomaga pri boleznih pljuč? tako da so tudi sošolci vedeli, zakaj pravzaprav potrebujem dodatni kisik. Na žalost mi kisik ni pomagal dolgo časa. Vedno bolj in bolj sem bila zadihana. Po stopnicah, tudi z dodatnim kisikom nisem več zmogla hoditi, še posebej ne navzgor. Kasneje sem se zadihala tudi s hojo po ravnem. Najtežje pa je bilo, da sem se zadihala že z govorjenjem. Zdravnik mi je pojasnil, da bo potrebna presaditev pljuč. Naredila sem preiskave za presaditev pljuč in odšla na pregled na Dunaj, kjer delajo presaditve pljuč tudi za Slovenijo. Bila sem optimistična, čeprav nikoli nisem želela imeti nikakršne operacije, še posebej ne tako zahtevne.

Pred presaditvijo pljuč, ko sem se znašla na veliki preizkušnji, sem imela še ogromno željo. Videti skupino RBD, se z njimi pogovarjati, slikati, iti na njihov koncert. Želja se mi je izpolnila! Odšla sem z dodatnim kisikom v nahrbtniku na koncert RBD. Spomnim se, ko me je Poncho vprašal, zakaj imam dodatni kisik. Takrat sem mu odgovorila, da bi rada pela in plesala, pa ne morem, on pa je odgovoril, da bom še lahko pela in plesala. Njegov odgovor mi je vlil toliko volje in poguma, da sem verjela, da bom vse zmogla, še posebno, ker mi je to rekel nekdo, ki ga vsak dan gledam po televiziji. Koncert je bil enkrat, magičen in nepozaben.

Samo nekaj dni po RBD koncertu, se mi je zdravstveno stanje zelo poslabšalo. Prvič sem pristala na intenzivnem oddelku bolnišnice. Čez nekaj dni pa nisem več zmogla dihati sama, čeprav sem imela dodatni kisik. Neke noči sem zaspala. Zaspala bi za vedno, če me ne bi oživljali. Od takrat naprej sem dihala samo s pomočjo aparatov – bila sem intubirana (cevka skozi usta do pljuč). Tisti dnevi so bili najtežji v mojem življenju. Ničesar nisem mogla storiti sama. Niti obrniti se na drugo stran brez pomoči drugih. Ves čas sem imela more, podnevi in ponoči, želela sem tišino, saj nisem mogla govoriti, niti jesti in piti, zaradi tubusa. Takrat sem komaj čakala, da grem na presaditev pljuč, saj sem želela, da se to trpljenje čim prej konča. Nisem želela umreti, želela sem živeti! Ker sem bila intubirana, sem se uvrstila na urgentno čakalno listo.

2. Kako poteka vaše zdravljenje? Se morda bolezen razlikuje v različnih življenjskih obdobjih?

Bolezen se razlikuje v različnih življenjskih obdobjih, saj lahko izredno napreduje. V začetku, ko sem bila majhna, sta mi oči in mami delala fizioterapijo, potem pa so me fizioterapevti naučili fizioterapevtskih metod, da sem sama izvajala dihalne vaje. Delovnik je bil zelo naporen. Vsak dan, dvakrat na dan, ob poslabšanjih celo večkrat na dan, sem najprej izvajala respiratorno fizioterapijo z različnimi metodami, da se je sluz odlepila od sten pljuč in sem jo lahko izkašljala. Imela sem tudi inhalacije z raznimi zdravili, ki je redčila gosto, lepljivo sluz. Kasneje, ko je bila v pljučih kronično prisotna bakterija *Pseudomonas aeroginosa*, sem inhalirala še antibiotik. Za vso to terapijo sem porabila zelo veliko časa. Pred vsakim obrokom jemljem tudi nadomestne encime, da lahko razgradijo beljakovine, škrob in maščobe. Poleg tega moram užiti tudi večje količine vitaminov, topnih v maščobah in mineralov. Zaradi jemanja močnih zdravil, imam tudi zdravila za zaščito želodčne sluznice. V bolnišnici mi občasno dajo intravenozno zdravila za zdravljenje osteoporoze.

Sedaj po presaditvi pljuč, so »nova« pljuča zdrava in se ne nabira več gosta, lepljiva sluz. Sem pa veliko bolj dovzetna za dodatne okužbe, ker mi z imunosupresivno terapijo znižujejo imunski sistem, da se prepreči zavrnitev organa. Ta imunosupresivna zdravila bom jemala celo življenje. Vse drugo je ostalo enako, saj cistična fibroza ostaja, ker je genetska bolezen. Lani sem imela še operacijo odstranitve polipov v nosu.

3. Zanima me, ali sodelujete v Društvu obolelih za cistično fibrozo. Kakšno je vaše mnenje o delovanju tega društva?

V Društvu za cistično fibrozo Slovenije sodelujem, saj se mi zdi zelo pomembno, da se bolniki s cistično fibrozo in njihovi starši med seboj spoznamo, si izmenjujemo dragocene izkušnje in si tako lajšamo vsakodnevne tegobe, s katerimi se srečujemo. Tako spoznaš, da v bolezni nisi sam in marsikatera izkušnja nas naredi še bolj močne.

V društvu tudi sami bolniki predstavimo svoje življenje, kako živimo, s katerimi težavami se srečujemo. Sama sem lani na strokovnem srečanju in tudi ob prvem evropskem tednu osveščenosti o cistični fibrozi predstavila svojo izkušnjo. Vem, da je moja izkušnja ena izmed najhujših, ki ima srečen konec. Marsikaterim bolnikom s cistično fibrozo pa se je v teh letih prerano končalo njihovo življenje. Morda je razlog tudi v tem, da so ljudje o tej bolezni premalo osveščeni. Ne vedo, da je mogoče preživeti, saj medicinska znanost močno napreduje. Morda še vedno velja prepričanje, da je prognoza bolnikov s cistično fibrozo slaba in marsikateri obupa. Pa vendar, z močno voljo, pogumom in pozitivnim prepričanjem je mogoče priti skozi vsako oviro in doseči svoj cilj. Zato le pogumno naprej!

V društvu izvemo marsikatero stvar, tudi na področju pravic in s skupnim delovanjem skrbimo za boljše in daljše življenje nas, bolnikov. Želimo, da je naše življenje kakovostno in da se čim bolj vključimo v normalno življenje kot naši zdravi vrstniki. Pomembno je preventivno delovanje, skrbeti za čim bolj zdrav način življenja, kajti ko

bolezen napreduje in se posledice že kažejo, je žal težko vzpostaviti »normalno« življenje.

V društvu pripravljamo tudi strokovna srečanja, na katerih strokovnjaki iz različnih področij predstavijo zanimive teme. Pomembno je, da sodelujejo tudi učitelji, ki nas učijo, sošolci, prijatelji, ki nas poznajo in tako spoznajo bolezen. Seveda se navzven ne vidi, da smo bolni in da namesto prostega časa, čas porabijo za izvajanje večurnih fizioterapij. Zaradi tega smo prikrajšani za marsikatero aktivnosti, ki jih lahko izvajajo naši zdravi vrstniki. Vedno se mi je zdelo, da me ljudje ne razumejo, da si mislijo, ah, saj ji nič ni.

4. Menite, da so ljudje dovolj osveščeni o genskih boleznih. Bi si želeli, da bi bila cistična fibroza med ljudmi bolj prepoznavna?

Menim, da ljudje zelo malo vedo o genskih boleznih. Večina redkih bolezni, kamor spada tudi cistična fibroza, je genskih. Tem boleznim se posveča vse premalo pozornosti, saj so bolniki z redkimi boleznimi in njihove družine, še posebej izolirani in ranljivi.

Včasih, ko sem bila manjša, ni nihče vedel, kaj je cistična fibroza. Vedno znova sem morala razlagati vsakemu posamezniku, kakšna bolezen je to. Tudi pred dvema letoma, ko sem prišla v srednjo šolo, ni bila moja bolezen prepoznavna. Praktično se je cistična fibroza začela pojavljati v medijih šele z mojo zgodbo. Lani novembra, ko smo ustanovili Društvo za cistično fibrozo Slovenije, smo imeli kampanijo ob prvem evropskem tednu osveščenosti o cistični fibrozi, kjer so bili prisotni tudi mediji. Konec februarja letos, je potekala tudi tiskovna konferenca ob dnevu redkih bolezni, kamor sodi tudi cistična fibroza. Menim, da bi morala biti ta bolezen v Sloveniji bolj prepoznavna, saj je vsak 30. Evropejec prenašalec tega gena. V tujini to bolezen vsi poznajo, pri nas v Slovenijo pa še ne.

5. Kako bi bolezen opisali laikom, ki jo ne poznajo?

Cistična fibroza je redka, genska bolezen, ki najbolj prizadene pljuča in prebavila. Je multisistemska bolezen, kar pomeni, da prizadene več organskih sistemov. Prizadet je nosni organ, nastajajo nosni polipi, lahko se pojavi sladkorna bolezen (diabetes), zmanjšana kostna gostota (osteoporoza), prisotni so znaki bolezni jeter, žolčnika in trebušne slinavke.

Osnovna okvara pri cistični fibrozi je nepravilen transport natrija in klora v celicah, zaradi mutacije CFTR gena. Poznamo že več kot 1500 različnih mutacij. Posledica tega je, da se v pljučih nabira gosta, lepljiva sluz, ki »maši« pljučne mešičke, kjer se izvaja izmenjava kisika in ogljikovega dioksida. Zaradi tega prihaja do oteženega dihanja in do pogostejših okužb, ki jih je potrebno zdraviti z antibiotiki in izvajati redno respiratorno fizioterapijo. Pljučni mešički se postopoma »mašijo«, dokler ne pride do končne odpovedi pljuč in je presaditev pljuč edino upanje za življenje. V prebavilih pa trebušna slinavka zaradi goste sluzi ne more izločati encime, potrebne za razgradnjo beljakovin, škroba in maščob. Posledica tega je podhranjenost, ker se hrana ne razgradi in se ne vsrka v kri. Zaradi tega je potrebno uživati nadomestne encime in visoko energetske hrane, z dodatki vitaminov in mineralov.

Na koncu bi zaključila, da sem v svojem življenjskem obdobju šla skozi veliko preprek, imela težke preizkušnje in se soočila z najhujšim. Izredno je bilo težko, ko sem čutila, da se moje življenje izteka ... Kot najstnica sem spoznala, da je življenje lepo, še posebej, ko se zavem, da bi brez presaditve pljuč umrla. Sedaj vem, kako dragoceno je življenje in se vsak dan veselim trenutka, ki ga lahko srečna preživim v naravi z družino in prijatelji.

Tadeja Rudolf Vahter, mama Maja, ki ima cistično fibrozo (Maj, 10 let)

- 1. Cistična fibroza, kot genska bolezen, je v današnji družbi dokaj nepoznana. Šele v zadnjih letih lahko o njej kaj več izvemo iz medijev. Zanima me, kako ste se Vi soočili z boleznijo. Kako se vaše življenje razlikuje v primerjavi z zdravimi posamezniki (šola, služba, prosti čas)?**

Ko smo pri starosti 10 mesecev izvedeli za sinovo diagnozo, sva z možem bila popolnoma obupana, izgubila vsak smisel za življenje, zdelo se nama je, da je vse, kar sva v življenju načrtovala neuresničljivo in brez vrednosti. Tudi s strani zdravnikov in medicinskih sester ni bilo nobene pozitivne spodbude, zgolj kruta resnica in brezosebni podatki. Danes vem, da v tistih prvih trenutkih najbrž nobena beseda ne bi bila dovolj spodbudna in čuteča, da bi nama pomagala živeti naprej. Vendar, tu je bil Maj, ki naju je prisilil, da sva morala začeti funkcionirati in se boriti za njegovo življenje. Svoje življenje in potrebe sva potisnila ob stran, najine velike življenjske načrte pa zamrznila in zaklenila v nepredušno zaprto škatlo. Čustva sva zatrla, nehala misliti na vsakdanje, za naju nepomembne stvari. Mož se je iz našega družinskega »zapora« lahko umaknil v službo, jaz pa sem ostala doma z Majem in cele dneve zgolj funkcionirala in živela v strahu pred vsakim poslabšanjem bolezni. Cele noči sem prebedela ob Majeви postelji in preštevala njegovo dihanje, da ne bi slučajno zamudila kakšnega pljučnega poslabšanja. Ob vsem tem je bilo najtežje vzpostaviti odnos z zunanjim svetom. Staršev in sorodnikov nisva hotela obremenjevati s tako težko resnico, z Majem nismo hodili nikamor v družbo, obiskovalcev smo se bali, da ne bi v hišo prinesli kakšne bakterije ali virusa. Sicer sva oba z možem zelo družabna, potrebujeva socialne stike, takrat pa sva bila kot ujetnika na osamljenem otoku.

Ko minevajo meseci in leta postaja človek vedno bolj gotov vase, verjame, da je tisto, kar dela prav in dobro, in da več kot toliko ni v njegovi moči. Čustvene stiske so se pojavljale znova in znova ob vsakem Majeve prehladu, vsakem obisku pri zdravniku, z vsako novo terapijo, ki so jo predpisali Maju. Vmes pa smo živeli skoraj normalno, se veselili Maja in njegovih korakov v življenje. Enkrat so bili to prvi Majevi

koraki, drugič prve besede, prva vožnja s kolesom, prvi skok na glavo v vodo itd. Po pribl. šestih letih sem se sama toliko opogumila, da sva z možem prvič odklenila škatlo z najinimi življenjskimi načrti in Maja odpeljala na potovanje. Danes se nama zdi, da moramo živeti hitro, z veliko žlico zajemati življenje in Maju v nematerialnem smislu dati vse, kar sva nekoč načrtovala. Vsak dan znova si povemo, da se imamo radi in da se imamo lepo, da je prava vrednost v življenju to, da smo skupaj in se razumemo. Morda se tega ne bi zavedali, če Maj zaradi svoje bolezni ne bi bil poseben otrok.

V organizacijskem smislu smo življenje podredili Majevim potrebam, sama sem dlje časa ostala doma, saj Maj ni smel obiskovati vrtca, ko pa sem se vrnila v službo, sem ostala na polovičnem delovnem času. Verjetno ne bi v nobeni drugi službi naletela na toliko razumevanja in sočutja kot na naši gimnaziji, pa vendar je vrnitev v službo zame bila strašna. Nikomur nisem mogla pogledati v oči, zdelo se mi je, da povsod vidim samo pomilovanje, sama pa, kot da bi imela slabo vest. Najtežje pa je bilo slišati sicer vsakdanje vljudnostno vprašanje »Kako si?«. Kaj naj jim odgovorim? Se nasmejem in rečem »Dobro.«? Naj povem, da komaj diham in živim v večnem strahu? Kdo pa je dolžan poslušati moje tarnanje! Rešile so me besede ene od sodelavk, ki je tisti hip zame postala več kot le sodelavka. Rekla je:« Veš, Tadeja, Maj si je izbral vaju za starša, ker sta dovolj močna in bosta zmogla živeti zanj in z njim.« In zmogla sem opraviti nalogo, ki mi jo je zaupal Maj.

Še enkrat v življenju sem doživela podobno energijo, ko sem na srečanju bolnikov in staršev otrok s CF srečala Petro, dekle, ki me je s svojim pogledom na življenje in energijo prevzela in mi dala spodbudo za mesece in leta. Letos se bo poročila in njeno srečo doživljam kot moj lastni uspeh, pa nisem za to prav nič zaslužna. Hecno, kakšni trenutki v življenju rešujejo človeka.

2. Kako poteka Vaše zdravljenje? Se morda bolezen razlikuje v različnih življenjskih obdobjih?

Maj zaradi bolezni ni obiskoval vrtca, saj je v zgodnjem otroštvu za bolnike s CF vsaka okužba (teh pa ob vključitvi otrok v skupinsko varstvo ni malo) bolj ogrožajoča kot za ostale otroke. Ko je začel obiskovati osnovno šolo, smo se zavedali, da bo Maj

bolan večkrat kot do sedaj, saj ni bil prekužen z boleznimi, ki so jih njegovi vrstniki že preboleli. Poleg tega je moral zaradi terapije vstajati vsaj uro prej kot ostali otroci, v času, ko so se drugi otroci igrali, je Maj opravljal drugo enourno terapijo, pred spanjem pa še enkrat. Ogromno dela smo imeli s prehrano (in ga še imamo), saj mnogi otroci s CF ne dosegajo normalne telesne teže in jih zato občasno hranijo po cevki, sama pa nisem hotela, da do tega pride pri Maju. Ure in ure, cele dneve sem se ukvarjala samo s tem, da je Maj pojedel količinsko zadosti in dovolj kalorično hrano. Ob vstopu v šolo je prehranjevanje in doziranje encimov bilo delno izven mojega nadzora, sem pa za vsak dan pouka poznala jedilnik in zapisovala, koliko encimov naj Maj poje. Učiteljica v Majevi šoli je z izjemnim poslušom spremljala Majeve prilagoditve in mu pomagala tudi pri vključevanju v skupino vrstnikov. K sreči je v istem razredu bil tudi njegov najboljši »ulični« prijatelj. Majeve bolezni ne skrivamo, o njej normalno govorimo, Maj inhalira, opravlja dihalne vaje itd. kljub prisotnosti drugih ljudi, tudi prijateljev, ki so tako normalno sprejeli, da mora Maj »nekaj delati«. V preteklem šolskem letu je Maj prvič šel sam (brez staršev) nekam za več dni in sicer v zimsko šolo v naravi. Zanj je bilo to največje življenjsko doživetje, saj se je prvič počutil samostojnega in ne odvisnega od staršev. S pomočjo Majeve šole smo najeli medicinsko sestro, ki je z Majem opravljala terapije, sicer je bil eden izmed vrstnikov, nič posebnega, nič drugačen. Letos živi za letno šolo v naravi, ko bo ponovno lahko pobegnil v samostojnost.

Maj se trenutno precej dobro drži, njegova telesna teža je celo prekomerna, velikih težav s pljuči pravzaprav še ni imel, v bolnici je bil samo na preiskavah, vsa potrebna zdravljenja smo opravili doma, je pa res, da ima letos oz. trenutno nekoliko več težav. Vsake tri mesece ima Maj redne kontrolne preglede pri pulmologu, gastroenterologu, enkrat letno pa še pri endokrinologu, otorinolaringologu in vsakoletne tridnevne preiskave na enem od oddelkov. Občasno, v različnih starostnih obdobjih se upira izvajanju terapije in se sprašuje zakaj mora početi vse te neumnosti, vendar je zelo razumen otrok in hitro preneha z odklanjanjem zdravstvenih obveznosti. Žal se stanje bolezni z leti ne izboljšuje temveč bolezen napreduje, pri vseh bolnikih je pomembno čim dlje ohraniti vitalno pljučno funkcijo. Bojimo se bakterije Pseudomonas, ki se kolonizira v pljučih in zaradi trdovratnosti predstavlja veliko grožnjo za pljuča. V

zadnjih letih so zdravniki tudi pri nas pristopili k sodobni doktrini obravnave CF in zaupanje v medicino je zato večje.

3. Zanima me, ali sodelujete v Društvu obolelih za cistično fibrozo. Kakšno je Vaše mnenje o delovanju tega društva?

Sama aktivno sodelujem v društvu, sem v Šolskem odboru, ki poskuša v šolskem prostoru ozavestiti mlade o bolezni in sprejemanju (vključevanju) bolnikov s CF v njihovo skupno okolje. Menim, da bomo s širšim poznavanjem bolezni lažje dosegli pozitivne premike v zdravstvu in znanosti, ki bodo pripomogle k novim načinom zdravljenja v prihodnosti.

4. Menite, da so ljudje dovolj osveščeni o genskih boleznih. Bi si želeli, da bi bila cistična fibroza med ljudmi bolj prepoznavna?

Prva leta Majeve bolezni smo bili resnično prepuščeni samim sebi, starši smo morali sami odkriti poti za pridobivanje potrebnih informacij, še več, sami smo morali iskati dobavitelje potrebnih aparatov in pripomočkov, del predpisanih zdravil oz. vitamine še danes plačujemo sami. Ker želimo, da ima Maj najboljši možen aparat za inhaliranje, smo morali sami plačati 80 % cene le tega (ostalo pokrije zavarovalnica), ob tem vsakih 6 mesecev kupujemo dele za inhalator, ki jih je potrebno zamenjati in to ni poceni. K sreči naša družina nima finančnih težav in sinu lahko omogočimo optimum, je pa veliko staršev, ki takšnih stroškov ne zmorejo. Tu je še medicinski pribor, ki je potreben za doziranje zdravil, tekočine za inhaliranje itd. Starši, katerih otroci morajo uživati prehranske dodatke, se srečujejo z velikimi stroški za le te, ki pa jih zavarovalnica ne krije v celoti.

Vprašanje o boljši obveščeniosti je dvorezen meč. Po eni strani se zavedam, da je dobro, da veliko ljudi pozna bolezen, saj je reševanje težav, povezanih z boleznijo lažje, po drugi strani pa se bojim, da bo Maj zaradi tega sprejet drugače, sam bo preveč obremenjen s svojo boleznijo in resnico o njej, pa tudi sama bom zato morda čutila preveč dražljajev v zvezi z boleznijo. Včasih hoče človek namreč kar pozabiti na realnost, malce pobegniti iz nje.

5. Kako bi bolezen opisali laikom, ki jo ne poznajo?

CF je genska bolezen, ki zaradi gostih izločkov nekaterih organov (pljuča, jetra oz. žolčnik, trebušna slinavka) povzroči okvare le-teh in nujnost stalne, redne, vsakodnevne terapije za ohranjanje zdravja. Sluz v pljučih je gosta in lepljiva, zaradi česar ne opravlja funkcije čistilnega sistema, zato pa v pljučih ostajajo bakterije in virusi, ki se tam tudi trajno naselijo in ob pogostih vnetjih povzročijo okvaro pljuč. Ker žolčnik zaradi gostega žolča le tega ne more normalno dovajati, se v jetrih nalaga maščoba, kar postopoma pripelje do okvare jeter. Zaradi gostih izločkov trebušne slinavke se izvodila slinavke zamašijo in encimi se ne morejo sproščati v prebavni trakt, zaradi česar pri bolniku s CF presnova ni popolna in hrana neizkoriščena potuje iz telesa. Od tod tudi slaba prehranjenost. Ta pa vpliva tudi na odpornost organizma, ki je zato bolj podvržen obolevnosti za običajnimi virusnimi boleznimi in bakterijskimi okužbami.

Maša Hribar, 19 let

- 1. Cistična fibroza, kot genska bolezen, je v današnji družbi dokaj nepoznana. Šele v zadnjih letih lahko o njej kaj več izvemo iz medijev. Zanima me, kako ste se Vi soočili z boleznijo. Kako se vaše življenje razlikuje v primerjavi z zdravimi posamezniki (šola, služba, prosti čas)?**

Zame je soočanje z boleznijo daljši proces, saj se mi zdi da se še vedno nisem popolnoma sprijaznila in soočila z boleznijo. Moje življenje se kar dosti razlikuje od mojih sovrstnikov, sicer imam dokaj 'prijazno' obliko CF, ampak imam poleg tega še sekundarno bolezen diabetas tipa 1. Od vrstnikov me najbolj razlikuje predvsem to, da moram vedno paziti nase, niti za trenutek ne smem pozabiti, da vsako dejanje prinaša določene posledice. Tudi sama terapija mi vzame veliko časa predvsem inhalacije ter fizioterapija. Poleg vseh zdravil, ki jih jemljem za CF, moram misliti še na uravnavanje sladkorja v krvi, kar mi zaenkrat predstavlja večji izziv. S šolo nikoli nisem imela večjih težav, razen tega, da sem pogosto manjkala, vendar sem vse opravila pravočasno. Kar se tiče službe tudi nisem imela težav, preko študentskega servisa sem delala 2 leti v lokalu in poleti pomagala v kuhinji. Prosti čas preživljam dokaj raznoliko. Zdaj, ko se je začela pomlad si privoščim kakšen sprehod, drugače pa se pogosto družim s prijatelji. Glede tega se ne razlikujem od 'zdravih' prijateljev.

- 2. Kako poteka Vaše zdravljenje? Se morda bolezen razlikuje v različnih življenjskih obdobjih?**

Zdravljenje v zgodnjem otroštvu je bilo drugačno kot zdaj. Kot že vedno je zelo pomembno redno obiskovanje vseh specialistov. V zgodnjem otroštvu se je terapija malce razlikovala, predvsem v načinu izvajanja. Npr. starši so mi mogli posvečati veliko več pozornosti. Takrat so mogli izvajati 'tapping?' in zdravila sem prejela v drugačnih oblikah. Zdaj ko sem samostojnejša lahko za veliko stvari poskrbim sama. V puberteti sem nekoliko opustila zdravljenje in to se je tudi opazilo na mojem splošnem zdravju in počutju.

3. Zanima me, ali sodelujete v Društvu obolelih za cistično fibrozo. Kakšno je Vaše mnenje o delovanju tega društva?

S društvom imam dobre izkušnje, čeprav se sestankov ne udeležujem, ampak se jih moji starši. Tudi z društvom pljučnih bolnikov in alergikov imamo same dobre izkušnje in menim, da taka društva zelo pomagajo pri zdravju otrok, saj starši in bolniki izvejo veliko novih in uporabnih informacij.

4. Menite, da so ljudje dovolj osveščeni o genskih boleznih. Bi si želeli, da bi bila cistična fibroza med ljudmi bolj prepoznavna?

Menim, da so ljudje precej slabo osveščeni o genskih boleznih, vendar ne čutim nobene potrebe po večji prepoznavnosti te bolezni. Tistim, ki imajo stike z mano in jih ta bolezen zanima, se potrudim, da so dobro osveščeni.

5. Kako bi bolezen opisali laikom, ki jo ne poznajo?

CF je genska bolezen, ki lahko prizadene predvsem pljuča in prebavni trakt. Za bolnike je zelo pomembna dobra vodenost in redna terapija.

4.2 Intervju s predsednico Društva za cistično fibrozo

1. Kdaj je bilo društvo ustanovljeno?

Društvo je bilo ustanovljeno v času 1. Evropskega tedna ozaveščenosti o cistični fibrozi, ki je (konec leta 2009). S tem dogodkom smo želeli javnost ozavestiti o cistični fibrozi in omogočiti dobro oskrbo, ki bo dostopna vsakemu bolniku. Dogodek so zaznamovali ugledni strokovnjaki iz Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana, ki so predstavili samo bolezen in možnosti za življenje

2. S kakšnim namenom je bilo ustanovljeno društvo?

Namen društva je organizirana pomoč vsem bolnikom, obolelim s cistično fibrozo in njihovim družinam za doseg višje kakovosti življenja, ki pripomore k boljšemu in daljšemu življenju bolnikov. Društvo je namenjeno reševanju in lažšanju socialnih stisk ter težav ljudi, nudenju pomoči bolnikom, katerih zdravje ali življenje je ogroženo in njihovi krepitvi zdravja.

3. Katere so dejavnosti društva?

Dejavnosti društva so zavzemanje za varstvo človekovih pravic, organiziranje izobraževanj in informiranje, delovanje na področju socialnega in zdravstvenega varstva, rehabilitacija bolnikov s cistično fibrozo in njihovih družin, nacionalno in mednarodno sodelovanje s podobnimi organizacijami, izboljšanje statusa in pravic bolnikov ter njihovih družin, osveščanje strokovne in druge javnosti o življenjsko ogrožajoči, redki bolezni.

Prirajamo tudi strokovna srečanja in seminarje, na katerih strokovnjaki predstavijo novosti o sodobnem načinu zdravljenja, bolniki pa predstavijo svoje spopadanje z boleznijo in njihovo kakovost življenja. Na srečanjih si medsebojno izmenjujemo izkušnje, ki so zelo dragocene.

4. Kdo je vključen v društvo?

Društvo za cistično fibrozo Slovenije združuje bolnike z boleznijo cistična fibroza (CF), njihove svojce, zdravstveno in drugo osebje iz različnih strokovnih področij ter vse osebe, ki želijo biti člani društva. Ustanovljeno je bilo konec l. 2009.

5. Kakšni so vaši cilji?

Naši cilji so:

- izboljšanje kakovosti življenja bolnikov, obolelih s cistično fibrozo in njihovih družin;
- osveščanje strokovne in druge javnosti o cistični fibrozi, ki je življenjsko ogrožajoča bolezen, razumevanje skrbi teh bolnikov in njihovih družin;
- prizadevanje k boljši in bolj dostopni negi bolnikov, obolelih s cistično fibrozo ter boljšemu in daljšemu življenju teh bolnikov;
- vzpodbujanje ustrezne zdravstvene oskrbe bolnikov, obolelih s cistično fibrozo, ki lahko podaljša ter rešuje mlada življenja;
- vključevanje bolnikov v socialno okolje in ustvarjanje pogojev za njihovo destigmatizacijo;
- organiziranje strokovnih srečanj, predavanj in drugih oblik izobraževanj o sodobnem načinu zdravljenja in življenja bolnikov, obolelih s cistično fibrozo;
- informiranje o izboljšanju in izvajanju dnevne oskrbe na domu;
- omogočanje respiratorne fizioterapije in druge rekreativne aktivnosti bolnikov, obolelih s cistično fibrozo, ki so primerne za njih;
- zavzemanje za izvajanje zdravstvene oskrbe na domu, ki jo bi izvajala strokovno usposobljena zdravstvena ekipa na terenu (izkušeni zdravnik, medicinska sestra, fizioterapevt, ki imajo dovolj znanja in izkušenj zdravljenja bolnikov, obolelih s cistično fibrozo);
- informiranje o vključitvi dolgotrajno bolnega otroka v vzgojni in izobraževalni program;
- sodelovanje z evropskimi in mednarodnimi društvi ter združenji bolnikov, obolelih s cistično fibrozo in z nacionalnimi društvi s sorodno dejavnostjo;

- izvajanje programov samopomoči in različnih delavnic, ki služijo kot pomoč bolnikom in njihovim družinam;
- zastopanje interesov bolnikov in njihovih družin na vseh področjih življenja ter zavzemanje za varstvo človekovih pravic;
- obveščanje članov in širše javnosti o dejavnosti društva in o novostih na različnih področjih življenja bolnikov, obolelih s cistično fibrozo.

6. V času 1. Evropskega tedna ozaveščenosti o cistični fibrozi je tudi širša javnost izvedela o tej, najpogostejši življenjsko ogrožajoči dedni bolezni v Evropi. Kakšne aktivnosti ste pripravili?

Evropska zveza nacionalnih združenj cistične fibroze, v katero je vključeno tudi novoustanovljeno Društvo za cistično fibrozo Slovenije, s sedežem na Igu, je v sklopu tedna osveščenosti, ki je potekal od 9. do 15. novembra 2009, pripravilo zapestnice ter drugo gradivo solidarnosti za boljše in daljše življenje bolnikov, obolelih s cistično fibrozo.

7. Kakšno je vaše sodelovanje z Evropskim društvom obolelih za cistično fibrozo?

V lanskem letu se je prvič aktivno vključila tudi Slovenija. Članica našega društva, gospa Dragica Iskrenovič, se je udeležila osrednjega dogodka evropske kampanije v Evropskem parlamentu v Bruslju, kjer so spregovorili o problemih, ki so jih izpostavili bolniki, zdravniki, evropski poslanci ter zainteresirana javnost.

8. Cistična fibroza spada med redke bolezni. Ali obstaja register, v katerega so vključeni vsi bolniki s cistično fibrozo, tako na državni kot evropski ravni?

1/30 Evropejcev je prenašalcev gena, ki povzroča cistično fibrozo. Več kot 40.000 otrok in mladih odraslih živi s cistično fibrozo. Nekateri dočakajo 50 let in več, drugi umrejo pri 5 letih ... odvisno, kje v Evropi živijo. Dostopnost do dobre oskrbe omogoča daljše in boljše življenje vseh pacientov s cistično fibrozo.

V Sloveniji natančnega podatka o številu bolnikov s cistično fibrozo ne poznamo, ker še ni vzpostavljen nacionalni register, predvideva se, da je teh bolnikov manj kot 100.

5 RAZPRAVA IN ZAKLJUČKI

Društvo za cistično fibrozo Slovenije je podprlo mojo raziskovalno nalogo. Preko njihovega društva sem dobila stike z bolniki in tako opravila intervjuje. Odziv bolnikov ni bil velik. Sklepam, da je to posledica tega, da ljudje nočejo govoriti v javnosti o svoji bolezni. Bolezen je pri nas, za razliko v Evropi, neprepoznavna. Ravno zaradi nepoznavanja bolezni v javnosti bolniki svojo diagnozo rajši obdržijo zase, saj se potem vse prevečkrat zgodi, da so v družbi sprejeti drugače. Ta faktor je posebno moteč pri otrocih in mladostnikih. Vendar lahko vedenje o bolezni razširimo le tako, da o tem spregovorimo.

Tega so se zavedali tudi starši bolnikov s cistično fibrozo in lansko leto ustanovili svoje društvo, katerega glavna naloga je pomoč družinam obolelih, izboljšanje statusa bolnikov in osveščanje javnosti o najpogostejši genski bolezni, katere prenašalec je vsak 30. Evropejec.

S tem sem tudi potrdila svojo prvo hipotezo, v kateri sem predvidevala da je v Sloveniji malo bolnikov s to boleznijo in da jih velika večina o tem ne želi govoriti v javnosti.

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

Bolezen olajšajo vsakodnevne inhalacije in fizioterapije. Vendar pa z leti bolezen napreduje. Bolniki imajo težave s prebavili, pojavi se sladkorna bolezen, osteoporoza. Zaradi večje dovzetnosti za okužbe niso obiskovali vrtca, pogosto manjkajo v šoli. Svoje aktivnosti morajo povsem podrediti terapijam. Pred vsakim obrokom morajo jemati nadomestne encimi, kateri razgradijo maščobe, beljakovine,

saj jih njihovo telo ni sposobno samo. Kot skrajna oblika bolezni lahko pride do odpovedi pljuč. Po presaditvi pljuč je tveganje za okužbe še večje, vendar bolniku vsaj začasno omogočijo dostojno življenje.

Seveda je zdravljenje odvisno kako hitro in s kakšno intenziteto se bolezen razvija.

Mojo drugo hipotezo sem potrdila z argumenti iz prejšnjih dveh odstavkov. Bolezen je med ljudmi nepoznana, zaradi tega se v vključevanju v običajno življenje srečujejo z oblico težav.

V prihodnje bom opravila še intervju z zdravnico, ki se ukvarja z zdravljenjem cistične fibroze. Tako da bom dobila pogled na bolezen še skozi oči strokovnjaka. Zanimivo bi bilo primerjati položaj cistične fibroze z drugimi redkimi boleznimi v Sloveniji ali pa njihovo razširjenost v primerjavi z ostalimi genskimi boleznimi.

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

6 VIRI IN LITERATURA

6.1 Viri

1. Cistična fibroza pankreasa (online). 2009. (citirano dne 29. 01. 2010). Dostopno na naslovu: www.farma-drustvo.si/gradivo_p/.../cisticnafibrozapankreasa.doc
2. Cystic fibrosis (online). 2008. (citirano dne 12. 02. 2010). Dostopno na naslovu: http://en.wikipedia.org/wiki/Cystic_fibrosis
3. *Društvo za cistično fibrozo Slovenije* (online). 2010. (citirano dne 8. 02. 2010). Dostopno na naslovu: www.drustvocf.com
4. Genetic disease (online). 2009. (citirano dne 5. 02. 2010). Dostopno na naslovu: <http://www.le.ac.uk/ge/genie/>

6.2 Literatura

1. Anselme, Bruno, Perilleux Eric in Daniel Richard. 1999. *Biologija človeka: anatomija, fiziologija, zdravje*. Ljubljana: DZS. ISBN 86-341-1808-8
2. Plukavec, Marijana. 2000. *Napotki za izdelavo raziskovalne naloge*. Ljubljana: Zveza za tehnično kulturo Slovenije. ISBN 961-90721-3-8
3. Stušek, Peter. 2005. *Biologija človeka*. Ljubljana: DZS. ISBN 86-341-2551-3