

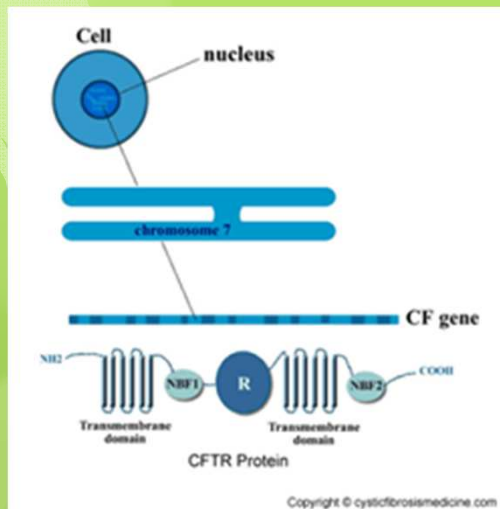


Redka bolezen CISTIČNA FIBROZA

Slavka Grmek Ugovšek
predsednica

Društva za cistično fibrozo Slovenije

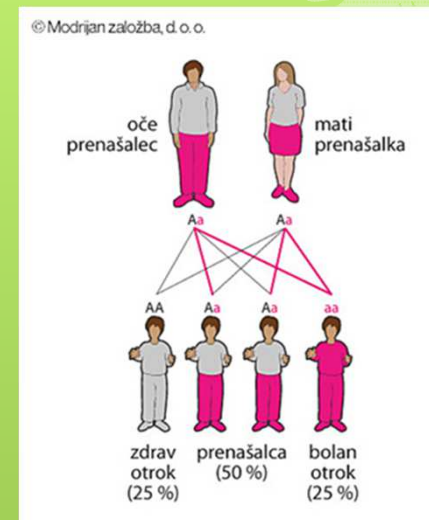
Ljubljana, april 2014



GENETSKA BOLEZEN

⇒ avtosomni
kromosom

redka bolezen
< 5 ljudi / 10.000



↓
recesivno
dedovanje

- avtosomno recesivna bolezen
(mutacija – sprememba v obeh kopijah CFTR gena)
- oboli 1 od 5000 novorojenih letno
- mutacijo nosi vsak 25. človek
- v **Sloveniji** so odkriti 3 do 4 otroci letno (incidenca)
- delež bolnikov s CF (prevalenca) je 0,4/10.000
- 2010: 88 bolnikov (54 otrok, 26 odraslih, 8 Tx pljuč)

DIAGNOSTIKA CF

- iontoforeza – meri količino soli v znoju (pri CF visoka stopnja kloridov v znoju – slan poljub)



- genetsko testiranje – pregled krvi na mutacijo CFTR gena
- prenatalna diagnostika – biopsija horionskih resic (med 11. in 14. tednom nosečnosti)



mutacija CFTR gena

↓
nepravilno delovanje CFTR beljakovine

↓
okvarjen transport Na^+ in Cl^- ionov

↓
pomanjkanje tekočine v dihalnih poteh

↓
okvara mukociliarnega čistilca

↓
zastajanje sluzi

↓
infekcije

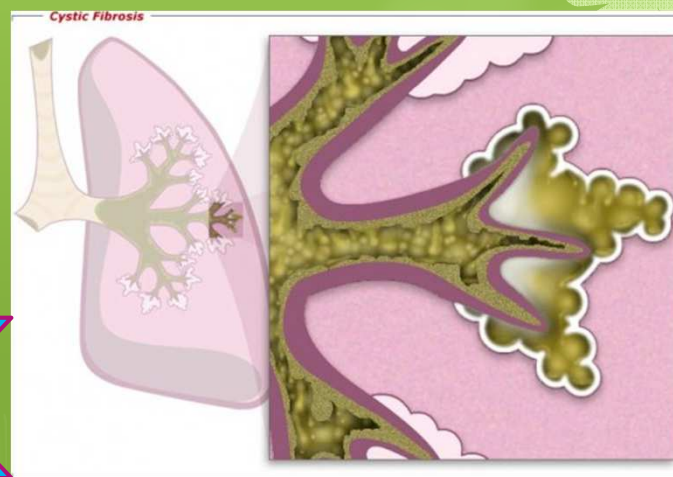
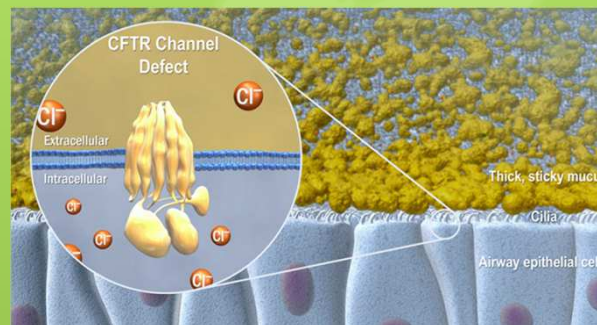
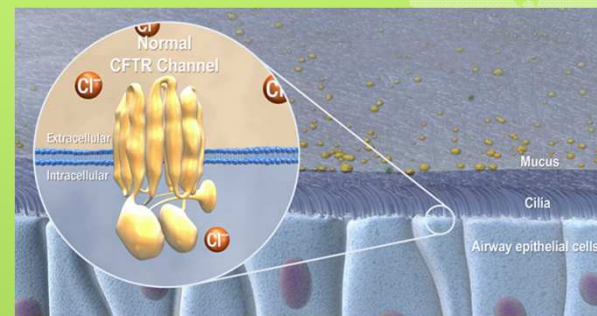
↓
vnetja

redna
respiratorna
fizioterapija

↓
poslabšanja

↓
končna odpoved pljuč

presaditev
pljuč



Težave dihal pri CF

- zaradi premajhne vlažnosti dihalnih poti se v sinusih in pljučih kopiči gosta lepljiva sluz – ugodno za bakterije – kronične okužbe dihal in vnetja vodijo do postopne odpovedi pljuč
- kronični znaki sinuzitisa (zamašen nos, izguba vonja, glavobol)
- kronične okužbe in vnetja sinusov, nosni polipi (kirurški poseg)
- napredujoče upadanje pljučne funkcije (pljučna poslabšanja – povečan kašelj, izločanje sluzi, težko dihanje, bolečine v prsih, hemoptize, izguba apetita, telesne teže) – spirometrija (FEV1)



okvarjen transport ionov

↓
zmanjša izločanje Cl^- ionov in bikarbonatov v trebušni slinavki

↓
onemogoča pretok prebavnih encimov v črevesju



↓
kopičenje sluzi

↓
slabo vsrkanje maščob in v
maščobah topnih vitaminov ADEK

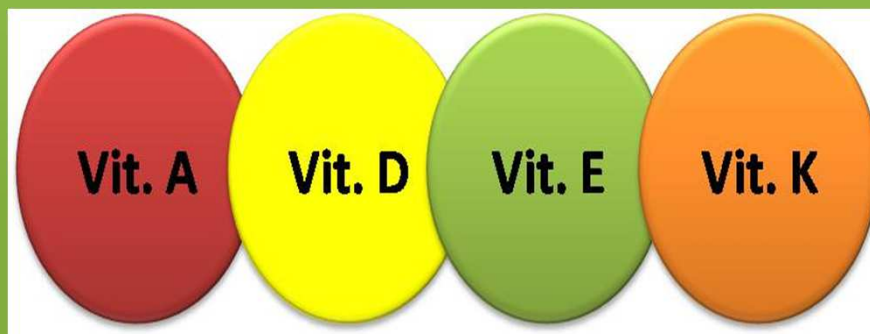
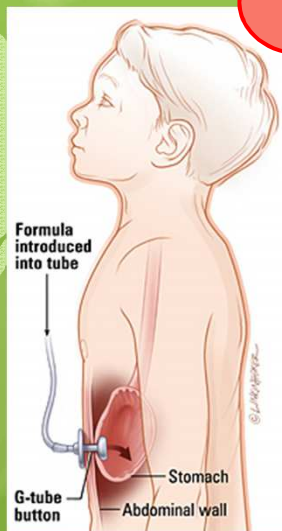
visokokalorična
prehrana,
vitamini in
minerali

več soli

↓
podhranjenost

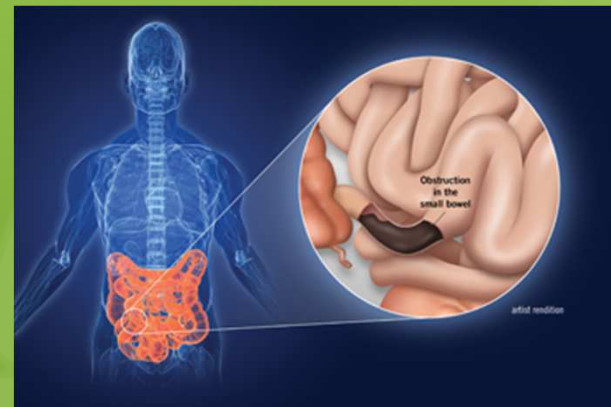
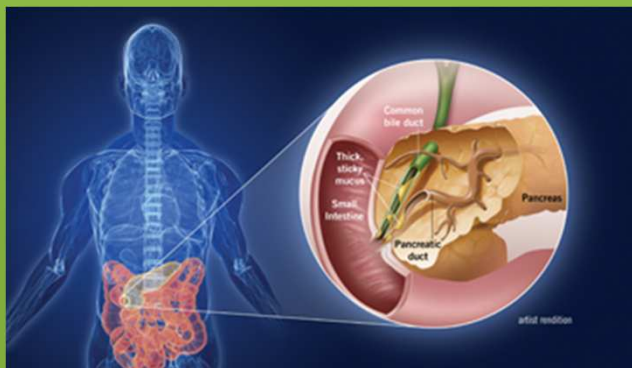
(nadomestki encimov trebušne slinavke)

50% več
kalorij



Gastrointestinalne težave pri CF

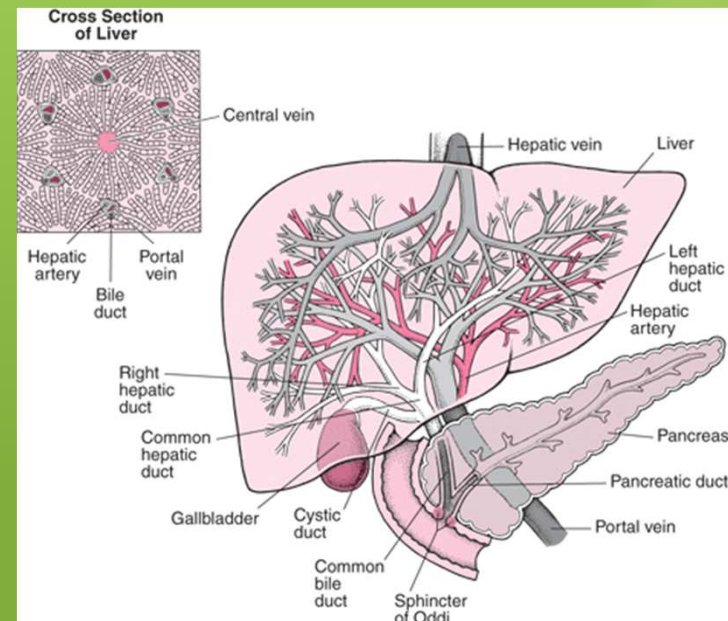
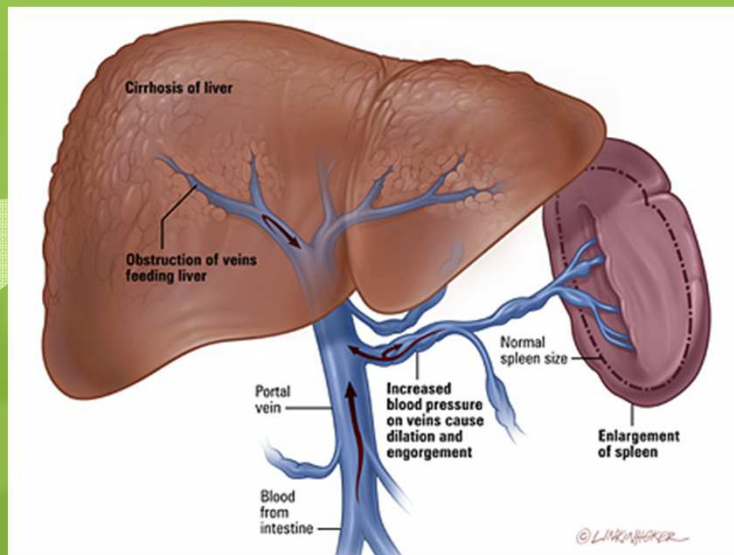
- oviranje prebavnih sokov (gosta sluz) povzroči poškodbe trebušne slinavke (fibrozo)
- s CF povezana sladkorna bolezen (poškodovane beta celice, ki so odgovorne za izločanje inzulina) – inzulin za znižanje krvnega sladkorja
- kronične driske (mehko blato), zaprtje – zapora črevesja pri novorojenčkih in odraslih (kirurški poseg)
- občasne in kronične bolečine v trebuhu (črevesna vsebina zadržana v spodnjem delu tankega in debelega črevesja)
- GER - gastroezofagealni refluks (vračanje želodčne vsebine v požiralnik)



Težave jeter pri CF

presaditev
jeter

- zastajanje žolča lahko povzroči poškodbe tankega črevesja, žolčnika in jeter (pri CF je žolč bolj kisel), razprši maščobe v drobne kapljice, da jih encim trebušne slinavke lipaza lažje razgradi)
- ciroza (brazgotinjenje) jeter – vpliva na krvne žile v jetrih, povzroča visok krvni pritisk v jetrih (portalna hipertenzija)



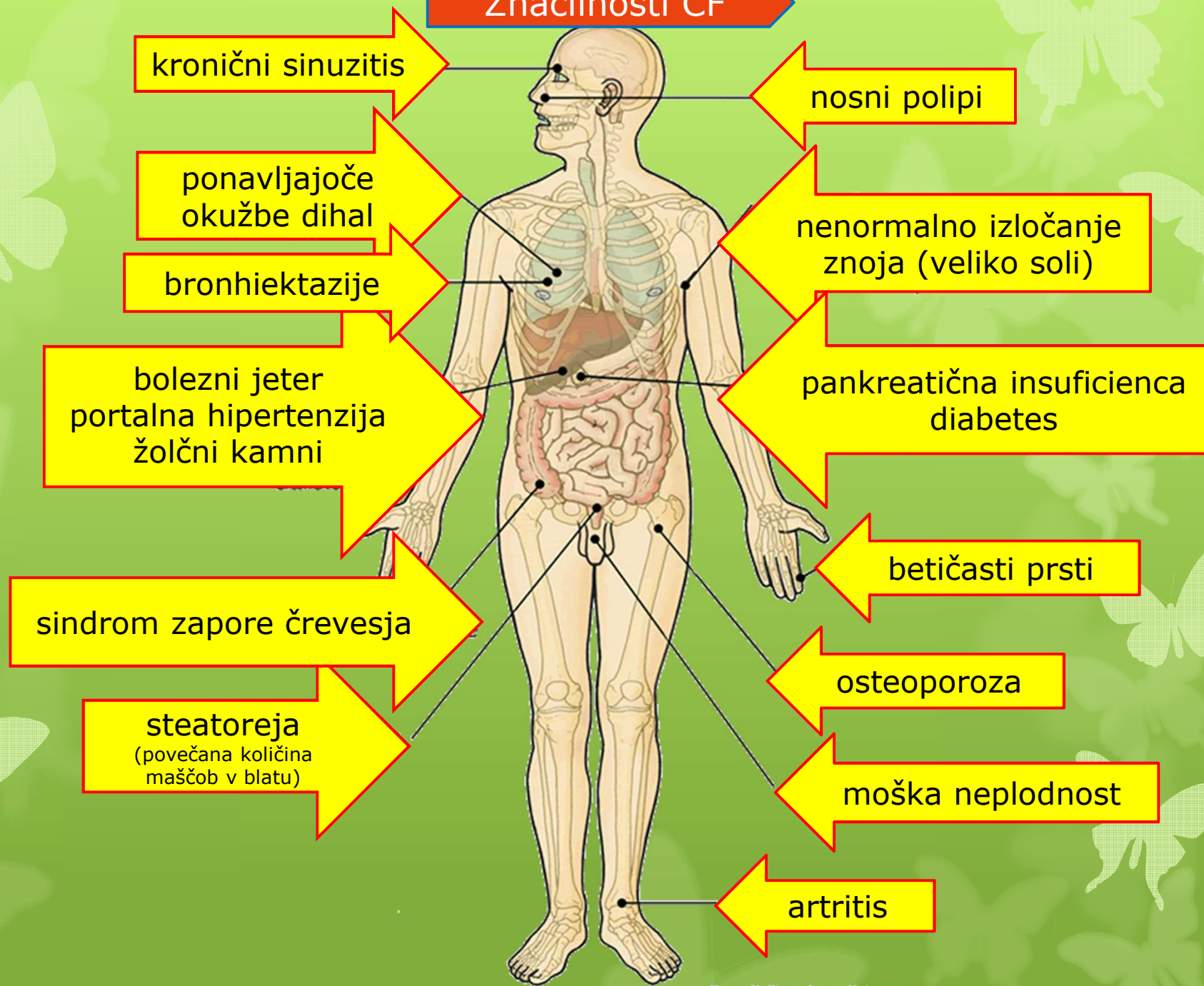
Težave kosti in mišic pri CF

- osteoporoza (pospešeno izgubljanje Ca^+ iz kosti) – zaradi nizke ravni vitamina D, kronične pljučne bolezni, podhranjenosti, nedejavnosti, imunosupresivnih (steroidnih) zdravil po presaditvi pljuč – vnos vitamina D in Ca^+ , bisfosfonatnih zdravil (zavirajo razgradnjo kostnine), gibanje in telesna aktivnost na soncu
- šibkost mišic – zlasti v rokah, nogah, dihalnih mišicah – zaradi steroidnih zdravil, podhranjenosti

Dobra prehrana in redna vadba
- najboljša terapija za trdne
kosti in močne mišice ter boljšo
pljučno funkcijo



Značilnosti CF



CELOSTNA OBRAVNAVA BOLNIKOV S CF

„Standards of care for patients with cystic fibrosis:
a European consensus“ J Cyst Fibros 2005.

V strokovnem centru za CF: UKCL

transplantacijska
ekipa

- **subspecialni tim strokovnjakov na terciarni ravni** (zdrav. spec. CF, pulmolog, gastroenterolog, hepatolog, endokrinolog, diabetolog, ORL, infektolog, mikrobiolog, kl. farmacevt, kl. psiholog, spec. dipl. med. ses., fizioterapevt, dietetik, soc. delav., genetik, ginekolog, interv. kirurg)
- najmanj 50 bolnikov s CF – klinične izkušnje, 24 urni dostop do zdravnika
- ambulantna obravnava: 4xletno (kl. pregled, status okužbe, testi pljučne funkcije, prehranski status), 1xletno tudi druge preiskave (spec.)
- bolnišnična obravnava: ob poslabšanjih (i.v. atb), enoposteljna soba z WC
- neprekinjena oskrba bolnika od otroštva, mladostništva do odrasle dobe – sodelovanje pediatrov in internistov (prehod med 16. in 19. letom)
- povezovanje in sodelovanje z združenjem bolnikov za CF in drugimi evropskimi strok. centri – prenos informacij, znanja, izkušenj, dobre prakse, ukrepi za izboljšanje oskrbe

SKRB ZA BOLNIKA S CF

vzgojno
izobraževalno
osebje

zdravstveno
osebje

obvladovanje
stresa

dobra
komunikacija

družina in
prijatelji

zdravje
družina
hobi
denar
razmerje
družabno
življenje
delo

čustvena
podpora

življenje s CF je
izredno zahtevno
(fizično, psihično)

zahtevna
terapija in
urnik

psiholog,
psihoterapevt

društvo

socialni
delavec

občutek žalosti in brezupa
težave s spanjem
sprememba apetita
izguba energije

HVALA ZA POZORNOST!



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).