



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

# **CISTIČNA FIBROZA**

## **zbornik predavanj**

Maribor, Hotel Piramida, 22. november 2014



Ljubljana, november 2014





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

# **CISTIČNA FIBROZA**

## **zbornik predavanj**

Maribor, Hotel Piramida, 22. november 2014

Ljubljana, november 2014

## CISTIČNA FIBROZA

© 2014, Društvo za cistično fibrozo Slovenije

Urednica: Slavka Grmek Ugovšek

Avtorji predavanj: Rok Bavdek, Vojko Berce, Tea Gajšek, Matjaž Homšak, Maša Hribar, Brigita Koren, Magdalena Korenika, Izidor Kos, Katarina Prosenc Trilar, Barbara Salobir, Alenka Slavinec, Maja Tomazin, Alja Klara Ugovšek, Sabina Ugovšek.

Izdajatelj: Društvo za cistično fibrozo Slovenije

Tisk: Tiskarna Repovž d.o.o.

Naklada: 100 izvodov



DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE  
CYSTIC FIBROSIS ASSOCIATION OF SLOVENIA

vabi, da se pridružite

## 6. EVROPSKEMU TEDNU OSVEŠČENOSTI O CISTIČNI FIBROZI (OD 17. DO 23. NOVEMBRA 2014)

Strokovni posvet bo v soboto, **22. novembra 2014 ob 10. uri**  
v dvorani hotela Piramida, Ul. heroja Šlandra 10, Maribor.

### Z A B O J P R O T I C I S T I Č N I F I B R O Z I V E V R O P I



Ob tednu osveščenosti o cistični fibrozi želimo z dogodki seznaniti javnost o tej redki bolezni.

#### C I S T I Č N A F I B R O Z A (CF) A L I M U K O V I S C I D O Z A: N A J P O G O S T E J Š A Ž I V L J E N J S K O O G R O Ž A J O Č A D E D N A B O L E Z E N V E V R O P I

- vsak 30. Evropejec je prenašalec gena, ki povzroča cistično fibrozo
- več kot 40.000 otrok in mladih odraslih živi s cistično fibrozo
- nekateri dočakajo 50 let.. drugi umrejo pri petih letih, odvisno od tega, kje v Evropi živijo
- dostop do dobre oskrbe vodi k daljšemu in boljšemu življenju

**Pridružite se kampanji solidarnosti za boljše in daljše življenje  
bolnikov s cistično fibrozo v Evropi!**

## **PROGRAM:**

- 10.00 Uvodni nagovor predsednice društva
- 10.20 **Katarina Prosenc Trilar:**  
Spremljanje gripe in akutnih okužb dihal v Sloveniji
- 10.40 **Izidor Kos, Alja Klara Ugovšek:**  
Predstavitev 5. jugovzhodne evropske konference o cistični fibrozi v Grčiji
- 11.10 **Maja Tomazin:**  
Obravnava otrok s cistično fibrozo v UKC Maribor
- 11.30 **Barbara Salobir:**  
Obravnava odraslih bolnikov s cistično fibrozo v UKC Ljubljana
- 11.50 Razprava
- 12.00 KOSILO
- 13.30 **Rok Bavdek:**  
Telesna vadba bolnikov s cistično fibrozo
- 13.50 **Maša Hribar:**  
Osnove zdrave prehrane pri cistični fibrozi
- 14.10 **Magdalena Korenika:**  
Življenje z bolnikom s cistično fibrozo
- 14.30 **Tea Gajšek, Alenka Slavinec:**  
Predstavitev knjige »Jaz sem darovalec«
- 14:50 Razprava in zaključek srečanja



Slavka Grmek Ugovšek, I.r.  
predsednica  
Društva za cistično fibrozo Slovenije

## **Slavka Grmek Ugovšek**

### **UVODNIK**

Društvo za cistično fibrozo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2009 za opravljanje humanitarne dejavnosti. Namenjeno je organizirani pomoč bolnikom z redkimi boleznimi, obolelih s cistično fibrozo in njihovim družinam za dosego višje kakovosti življenja, ki pripomore k boljšemu in daljšemu življenju bolnikov. Društvo deluje na celotnem območju države.

V društvu izvajamo različne programe, ki služijo kot pomoč bolnikom in njihovim družinam. Z osveščanjem strokovne in druge javnosti o redkih boleznih, med katere spada cistična fibroza, želimo ozvestiti ljudi in javne institucije, da bi prepoznali tudi potrebe bolnikov z redkimi boleznimi, ki niso množične. V ta namen društvo izvaja različne aktivnosti, izdaja publikacije, ažurno vzdržuje spletno stran društva, organizira strokovne posvete, srečanja in izobraževanja, kajti le ozaveščeni ljudje pravilno skrbijo za svoje zdravje in znajo bolezen obvladovati. To jim zagotavlja osnovno dostenjanstvo in preživetje ter jim omogoča samostojnost in bistveno spremembo v kvaliteti življenja. Z ažurnim vzdrževanjem spletnne strani društva <http://www.drustvocf.si> omogočamo sprotne informacije, tudi z objavljanjem elektronskih publikacij.

V društvu izvajamo individualno telesno vadbo in strokovno svetovanje, pomoč bolnikom in njihovim družinam pri premagovanju administrativnih ovir, s katerimi se soočajo zaradi bolezni. S tem želimo izboljšati njihovo telesno, socialno in psihično stanje, kar omogoča ohranjanje in izboljšanje kakovosti življenja obolelih ter preprečuje napredovanje bolezni. Cistična fibroza je najpogostejsa življenjsko ogrožajoča bolezen, zato je pomembno svetovanje, še posebno v primeru poslabšanja zdravstvenega stanja bolnika, ko bolezen tako napreduje, da je potrebna presaditev pljuč.

Društvo zastopa interese bolnikov in njihovih družin na vseh področjih življenja, zavzema se za varstvo človekovih pravic ter za izboljšanje njihovega statusa in pravic. V ta namen opozarja pristojne državne organe oziroma javne institucije na problematiko bolnikov z redkimi boleznimi, obolelimi s cistično fibrozo.

Društvo opozarja na vzpostavitev in vodenje nacionalnega registra bolnikov z redkimi boleznimi, ki bi služil kot pomoč pri medicinskih raziskavah ter izboljšanju oskrbe in zdravljenja teh bolnikov. Podatki, ki se zbirajo v evropskem registru za cistično fibrozo omogočajo spremeljanje zdravljenja bolnika s cistično fibrozo skozi celotno življenjsko

obdobje. Namen tega registra je zbiranje podatkov zaradi epidemioloških raziskav in primerjalnih vidikov cistične fibroze ter o njenem zdravljenju v sodelujočih državah, s čimer se vzbodbuja nove standarde za cistično fibrozo. Podatki iz registra so uporabljeni za presojo o tem, kateri načini zdravljenja so učinkovitejši in kako se oskrba izboljšuje, ugotavljanje novih trendov (npr. porasta novih okužb ali zapletov) in načinov oskrbe bolnikov s cistično fibrozo.

V skladu z evropskimi priporočili in standardi za oskrbo bolnikov s cistično fibrozo, ki so bili v letošnjem letu posodobljeni, je treba tem bolnikom zagotoviti celostno in celovito zdravstveno obravnavo v okviru centra za cistično fibrozo, kajti multidisciplinarni pristop in sodelovanje med specializiranimi zdravniki za cistično fibrozo ter drugim osebjem izboljšuje kakovost življenja bolnikov. Društvo se zavzema za izvajanje zdravstvene oskrbe na domu, ki bi jo izvajala strokovno usposobljena zdravstvena ekipa na terenu (izkušeni zdravnik, medicinska sestra, fizioterapevt, ki imajo dovolj znanja in izkušenj na področju zdravljenja obolenih s cistično fibrozo). Društvo sodeluje z drugimi društvami, združenji in zvezami bolnikov ter invalidov pri nas in v tujini. Vključeno je v evropsko zvezo nacionalnih združenj cistične fibroze (*Cystic Fibrosis Europe - CFE*).

Društvo vsako leto aktivno sodeluje v evropskem tednu osveščenosti o cistični fibrozi, ki poteka sredi novembra. Namen tega tedna je, da bi v celotni Evropi seznanili širšo javnost o cistični fibrozi, ki je redka in življenjsko ogrožajoča dedna bolezen. Ker so posledice te bolezni daljnosežne, se trudimo, da bi vsi skupaj več storili za bolnike s cistično fibrozo, izboljšali njihov položaj in način zdravljenja.

Tudi letos v tem tednu organiziramo strokovni posvet, na katerem bodo strokovnjaki predstavili povzetke z evropske konference o cistični fibrozi, spremljanje gripe in akutnih okužb dihal v Sloveniji, obravnavo otrok in odraslih s cistično fibrozo v terciarnih institucijah, telesno vadbo in zdravo prehrano bolnikov s cistično fibrozo. Na koncu bomo slišali zgodbi matere otroka s cistično fibrozo in otroka s presajenimi pljuči.

Menim, da je taka intenzivna dejavnost pogoj za uspešno delovanje društva. Zavedam se, da samo dobro društvo lahko veliko stori za bolnike in celotno družbo, seveda pa je pogoj, da so člani društva aktivni. Želim, da bomo še naprej tako uspešni, učinkoviti in povezani.

Predsednica društva

**Katarina Prosenc Trilar**  
**EPIDEMIOLOŠKO IN VIROLOŠKO SPREMLJANJE GRIPI**  
**PODOBNE BOLEZNI IN AKUTNIH OKUŽB DIHAL V SLOVENIJI**

## UVOD

Breme, ki ga povzročajo akutne okužbe dihal, je po podatkih Svetovne zdravstvene organizacije v globalnem merilu bolezni na drugem mestu. Akutne okužbe dihal, kamor uvrščamo okužbe zgornjih dihal, influenco in pljučnico ter druge akutne okužbe spodnjih dihal, so eden najpogostejših vzrokov obolenosti v vseh populacijskih skupinah in vseh starostnih razredih. V Sloveniji so akutne okužbe dihal najpogostejši vzrok za obiske v zunajbolnišničnem zdravstvenem varstvu na primarni ravni in četrti najpogostejši vzrok hospitalizacij in najpogostejši vzrok začasne odsotnosti z dela.

Gripa (GPB) in druge akutne okužbe dihal (AOD) brez dvoma predstavljajo pomemben javno-zdravstveni problem, ki ga moramo pozorno sproti spremljati. V državah je takšno spremljanje organizirano v Nacionalnih centrih za gripo, kakršen je naš, ki jih imenujeta Ministrstvo za zdravje in Svetovna zdravstvena organizacija. Opozorilno epidemiološko spremljanje gripe in drugih akutnih okužb dihal na primarni ravni izvajamo v Sloveniji že 15. leto (od 1999 dalje).

## POVZROČITELJI AKUTNIH OKUŽB DIHAL

Poleg gripe (influenca A: A(H3N2), A(H1N1)pdm09, Influenca B: Victoria, Yamagata) povzročajo akutne okužbe dihal še mnogi drugi virusi in bakterije (respiratorni sincicijski virus, humani metapnevmovirus, adenovirusi, enterovirusi, rinoavirusi, koronavirusi, virusi parainfluence, bokavirusi, parechovirusi, *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*, *Mycoplasma pneumoniae*, *Chlamydophila pneumoniae* in še bi lahko naštevali). Vsakih nekaj let pa znanstveniki odkrijejo še kakšnega povzročitelja.

## SPREMLJANJE GRIPE IN AKUTNIH OKUŽB DIHAL

Mrežno spremljanje influence in drugih respiratornih virusov obstaja kot Nacionalni program od sezone 1999/2000. Ocena poteka, obsega in vpliva sezone na zdravje v Sloveniji temelji na spremljanju števila obiskov zaradi GPB in AOD v mrežnih ambulantah osnovnega zdravstvenega varstva in analizi določenega števila kužnin zgornjih dihal v vzorčni populaciji. V mrežo so vključeni splošni zdravniki in družinski zdravniki, pediatri in šolski zdravniki. Vsak

teden sporočajo podatek o številu bolnikov z gripo/gripi podobno boleznijo (GPB), mikrobiološko potrjeno ali brez potrditve in o številu bolnikov, ki so se oglasili v njihovih ambulantah zaradi različnih akutnih okužb dihal. Vir podatkov za oceno bremena predstavljajo še virološki podatki dveh bolnišnic in tedenska poročila vseh mikrobioloških laboratorijev, ki izvajajo diagnostiko gripe.

Zbrane, analizirane in urejene podatke ter zaključke posredujemo na različne načine zdravstvenim ustanovam, strokovnjakom, ustanovam, kjer biva ali se zbira veliko ljudi (vrtci, šole, domovi za ostarele...) in splošni javnosti preko spletnih strani.

## **PRENOS POVZROČITELJEV OKUŽB DIHAL**

Mikroorganizmi (virusi in bakterije), ki jih izloča okužen človek s kihanjem, kašljanjem, govorjenjem, vstopajo v organizem skozi sluznico dihal z vdihavanjem kužnih kapljic, ki lebdijo v zraku. V posušenih kapljicah lahko mikroorganizmi preživijo več ur, zato obstaja tudi možnost okužbe pri souporabi robčkov, kozarcev, jedilnega pribora, telefonov... Podobno mikroorganizmi preživijo tudi na dlaneh, s katerimi jih prenesemo na predmete in preko njih okužimo druge ljudi.

## **AKUTNE OKUŽBE DIHAL IN BOLNIKI S CISTIČNO FIBROZO**

Akutne okužbe zgornjih dihal z virusi gripe in z drugimi respiratornimi virusi se pri bolnikih s cistično fibrozo (CF), ki so v dobri kondiciji, pojavljajo približno enako pogosto kot pri zdravih ljudeh in v enakih sezonskih obdobjih, pogostejše pa so pri bolnikih s CF, ki so v slabih telesnih kondicijih. Pri bolnikih s CF okužba z respiratornimi virusi pogosteje preide z zgornjih na spodnja dihala, pogostejša so poslabšanja bolezni kot pri sicer zdravih. Pogosto se pojavi značilno zmanjšana pljučna funkcija. Okužbe z respiratornimi virusi pri bolnikih s CF lahko oslabijo siceršnjo odpornost in tako omogočijo pot okužbam z bakterijami. Posebna pozornost velja bolnikom s presajenimi pljuči, saj so zaradi jemanja zdravil, ki zavirajo imunski odgovor, bolj dovetni za vse okužbe, tudi za okužbe z virusi gripe in drugimi respiratornimi virusi.

## **PREPREČEVANJE GRIPE IN AKUTNIH OKUŽB DIHAL**

Najučinkovitejša zaščita pred določenimi povzročitelji akutnih okužb dihal je cepljenje. Žal za vse povzročitelje cepiva še niso razvita. Na voljo sta dve cepivi:

- Cepivo proti gripi: pri bolnikih s CF je enako učinkovito kot pri zdravih ljudeh (zaščiti med 60 in 90% cepljenih oseb). Cepiti se je potrebno vsako jesen, saj se sevi virusov v cepivu spreminjajo glede na seve, ki krožijo med ljudmi. Cepivo proti gripi je varno tudi za bolnike s presajenimi pljuči. Cepivo proti gripi ne ščiti pred drugimi respiratornimi virusi.
- Cepivo proti pneumokokom: je prav tako priporočljivo za bolnike s CF in varno za bolnike s presajenimi pljuči. Ti bolniki morajo obnoviti cepljenje po petih letih.

Proti gripi je možna tudi zaščita z zdravilom oseltamivir, vendar se na splošno ne priporoča kot zaščita, če ni predvidena npr. možnost okužbe z bolj nevarnimi sevi (ptičja gripa). Isto zdravilo se lahko uporablja tudi za zdravljenje bolj ogroženih bolnikov, ko so za gripo že zboleli. Z jemanjem zdravila je potrebno začeti najkasneje v 48. urah po nastopu prvih bolezenskih znakov. Oseltamivir gripo običajno ublaži, skrajša trajanje bolezni in zmanjša število zapletov.

Pomembna je zaščita določenih rizičnih skupin otrok do dveh let pred okužbo z respiratornim sincičjskim virusom (RSV) z monoklonskimi protitelesi (palivizumab). Potrebnih je pet odmerkov v razmikih po en mesec. Otroke za takšno zaščito se izbere po natančno določenih kriterijih.

Bakterijske okužbe dihal zdravimo z različnimi antibiotiki. Antibiotike uporabljamo v nekaterih primerih tudi kot zaščito pred okužbami z bakterijami. Kljub njihovi izjemni učinkovitosti in uporabnosti, mora biti uporaba antibiotikov nadzorovana, saj mnoge bakterije lahko razvijejo odpornost proti njim.

Med izjemno pomembne dejavnike zaščite sodijo splošni ukrepi, ki preprečujejo, da bi viruse in bakterije sploh vnesli v telo, kar je za bolj ogrožene osebe, npr. bolnike s CF še posebej pomembno. Ukrepi so preprosti in učinkoviti, če se jih striktno držimo. Takšni ukrepi so:

- higiena rok: roke si pogosto umivamo z milom in vodo (če to ni na voljo, jih lahko razkužimo z dezifekcijskim sredstvom za roke), še posebej smo pozorni, da si umijemo roke po obiskih javnih prostorov, kjer smo se dotikali kljuk, ograj, oprijemal, otroških igralk, držal nakupovalnih vozičkov, držal v avtobusih, se rokovali, po brisanju nosu... Z rokami se čim manj dotikamo obraza, še posebej oči, nosu in ust.
- izogibanje stikom: v času, ko je veliko ljudi prehlajenih, se čim manj zadržujemo tam, kjer je veliko ljudi blizu skupaj (trgovski centri, množične prireditve, zabave, otroške zabave), ne obiskujemo prijateljev in družin, kjer je kdo prehlajen, če smo

sami prehlajeni, ne hodimo na obiske na dom, v bolnišnice, v domove za ostarele in tudi čim manj na mesta, kjer se zbira veliko ljudi, v času gripe in prehladov uporabimo za npr. čakanje v čakalnici pri zdravniku, kirurško masko.

- higiena kašlja: pri kihanju in kašljanju vedno pokrijemo nos in usta s papirnatim robčkom, robček uporabimo le enkrat in ga nato zavržemo v koš za smeti, po uporabi robčka si umijemo roke, če nimamo robčka, kihamo in kašljamo v komolčni zgib in ne v dlani, saj tkanina rokava zadrži pršenje kapljic in dlan ostane čista, če moramo prehlajeni k npr. zdravniku, si nadenemo kirurško masko, da zavarujemo druge, kirurško masko uporabimo le enkrat in jo nato odvržemo v koš za smeti, snamemo jo za vrvice, da si ne umažemo rok.
- vedenje v domačem okolju: družinski člani naj uporabljajo ločene brisače in drug higienski pribor, ločene kozarce, posodo, prehlajena oseba naj, če je mogoče, ne pripravlja hrane in streže drugim članom družine, s prehlajeno osebo se ne objemamo in poljubljamo, prehlajena oseba naj v dneh ko najbolj kiha, kašja in smrka, uporablja kirurško masko, razkužujemo skupne predmete kot so telefoni, kljuke, ograje, računalniške miške in podobno, vsi člani družine si naj pogosto umivajo roke z vodo in milom, redno prezračujemo prostore.

## ZAKLJUČEK

Gripa in druge akutne okužbe dihal so od nekdaj del našega vsakdana in ni pričakovati, da bi jih kdaj lahko popolnoma obvladali. Poznavanje lastnosti virusov in bakterij, ki povzročajo te okužbe, poznavanje načinov prenosa in poznavanje dinamike njihovega kroženja pa vendarle omogoča, da se pred njimi čim bolj uspešno zaščitimo.

## Maja Tomazin, Matjaž Homšak, Vojko Berce, Brigit Koren

### OBRAVNAVA OTROK S CISTIČNO FIBROZO V UKC MARIBOR

Cistična fibroza je najpogostejsa autosomno recesivna bolezen, katere vzrok je mutacija gena na dolgem kraku 7. kromosoma, ki kodira zapis za kloridni kanal. Bolezen prizadene več organskih sistemov in vodi v napredujočo okvaro pljuč s posledično dihalno nezadostnostjo, moteno je delovanje trebušne slinavke, prizadetost jeter lahko vodi v cirozo, pri moških je pogosto prisotna sterilnost. Napoved izida bolezni določa okvara pljuč, ki so prizadeta zaradi kroničnega vnetja in kronične okužbe, zato je izrednega pomena zgodnja prepoznavna in zdravljenje prizadetosti pljuč.

V Sloveniji se otroci s cistično fibrozo obravnavajo v centru za cistično fibrozo na Pediatrični kliniki v UKC Ljubljana, delno pa tudi na Kliniki za pediatrijo v UKC Maribor.

Cistična fibroza je bolezen, ki zahteva multidisciplinarni pristop v obravnavi in zdravljenju, saj je le tako zagotovljen optimalen način zdravljenja, ki pomembno vpliva na izid bolezni. V timu, ki obravnava bolnika s cistično fibrozo so poleg pediatra pulmologa in gastroenterologa, vključeni še dietetik, respiratorni fizioterapevt, medicinska sestra, specializirana za delo z otroci s cistično fibrozo, psiholog/socialni delavec, mikrobiolog, infektolog, ORL specialist, endokrinolog in radiolog. Takšna timska obravnavna poteka v centru za cistično fibrozo na Pediatrični kliniki v Ljubljani. Na Kliniki za pediatrijo v Mariboru, pa izvajamo diagnostiko cistične fibroze, zdravimo akutna poslabšanja dihal in paciente redno spremljamo v pulmološki ambulanti. Pulmonološki oddelek Klinike za pediatrijo je priključena enota centru za CF, kjer zaradi omejenih kapacitet obravnavamo manjše število pacientov, ki regionalno gravitirajo v naše območje. V obravnovah redno sodelujemo s kolegi s Pediatrične klinike UKC Ljubljana.

Od 2000-2014 smo na Kliniki za pediatrijo v UKC Maribor diagnosticirali 11 pacientov, najmlajše v neonatalnem obdobju, najstarejšo pa v starosti 10 let. Pacienti so bili iz pomurske, podravske in savinjske regije. Trenutno so 4 pacienti redno vodeni v naši pulmološki ambulanti. V obdobju zadnjih 25 let pa je bilo pri nas obravnavanih 19 pacientov s cistično fibrozo .

Za diagnostiko cistične fibroze imamo na voljo določitev kloridov v znoju s pilokarpinsko iontoporezo in genetsko analizo mutacij v genu za CFTR, za ovrednotenje in spremljanje stanja pa teste pljučne funkcije, slikovno diagnostiko, laboratorijske, hematološke,

biokemijske in imunološke preiskave ter mikrobiološke preiskave. Določene teste nam opravi laboratorij UKC Ljubljana (imunoreaktivni tripsinogen, elastaza v blatu).

V obdobju prve obravnave in akutnih poslabšanj se srečujemo s težavo, kako zagotovit optimalno fizioterapevtsko obravnavo, saj imamo na voljo le dve fizioterapevtki za celotno kliniko. Nadalje je oteženo urejanje optimalnega prehranskega statusa, saj bolnišnična dietetičarka pokriva celotno bolnišnico in ni usmerjena izključno v pediatrično populacijo. Ob diagnosticiraju bolezni imamo v gastroenterološki obravnavi pomoč pediatra gastroenterologa, otroci pa so nadalje večinoma vodenici v gastroenterološki ambulanti Pediatrične klinike UKC Ljubljana.

Otroci so ob postavljeni diagnozi usmerjeni v center za cistično fibrozo Pediatrične klinike UKC Ljubljana, ki omogoča multidisciplinarno obravnavo pacienta, tam se izvaja tudi šola respiracijske in inhalacijske fizioterapije in se nudi ustrezna psihološka podpora. Vsi otroci, ki so delno obravnavani v naši enoti pa imajo redne razširjene letne preglede v ambulantah Pediatrične klinike UKC Ljubljana, zaradi odkrivanja in vodenja bolezni vezanih na CF (osteoporoza, sladkorna bolezen, jetrna odpoved...). Prav tako kot v marsikateri ustanovi, pa se tudi mi srečujemo s prostorskimi težavami predvsem v jesensko zimskih mesecih. Paciente s cistično fibrozo v času hospitalizacije namestimo v enoposteljne sobe, ne moremo pa jim zagotoviti lastnih toaletnih prostorov. Na ambulantne preglede pa so pacienti naročeni tako, da se ne srečujejo z drugimi pacienti s cistično fibrozo.

Kljudno omejitvam multidisciplinarnosti tima, ki obravnava paciente s cistično fibrozo na našem oddelku, pa otroci zmeraj odhajajo z ustrezno pozdravljenim akutnim stanjem in urejenim respiratornim ter prehranskim statusom.

Zdravljenje prizadetosti dihal je usmerjeno v preprečevanje in zdravljenje bakterijskih okužb z antibiotiki, zdravljenje vnetja in izboljšanje mukociliarnega očistka z inhalacijami mukolitikov in dihalno fizioterapijo.

Redni 3 mesečni pregledi v pulmološki ambulanti so namenjeni spremljanju stanja pljučne funkcije, prehranjenosti in aktivnemu iskanju okužbe v spodnjih dihalih - posebaj prve okužbe s *Pseudomonas aeruginosa*. Zgodnja diagnostika okužbe spodnjih dihal je pri otrocih otežena, zato si pomagamo z aspirati žrela, brisi žrela in induciranim izpljunkom.

Ob potrjeni prvi okužbi s *Pseudomonas aeruginosa* izvajamo eradicacijsko zdravljenje, vsled preprečevanja kronične okužbe, ki vodi v progresivni upad pljučne funkcije.

Blaga akutna poslabšanja zdravimo z peroralnimi antibiotiki, težja pa s parenteralnimi antibiotiki v bolnišnici.

Ob poslabšanju stanja uvedemo antibiotično terapijo glede na zadnji antibiogram odvzetih kužnin, pred uvedbo antibiotika in po zaključenem zdravljenju vedno opravimo mikrobiološki pregled izpljunka ali aspirata žrela na bakterije in glive. Nadaljnje zdravljenje akutnih poslabšanj pa temelji na antibiogramu kužnin odvzetih v času poslabšanja.

Okužbe s *Pseudomonas aeruginosa* zdravimo z dvotirno antibiotično terapijo s kombinacijo antipseudomonasnega penicilina in aminoglikozida.

Izolirani *Pseudomonas aeruginosa* iz kužnin naših pacientov so dosedaj bili dobro občutljivi na garamycin, zato ostaja garamycin antibiotik izbora med aminoglikozidi.

Zavedamo se možnosti razvoja rezistentnih sevov *Pseudomonas aeruginosa*, zaenkrat imamo na voljo v bolnišnični lekarni colistin, in možnost dobave aztreonama iz bolnišnične lekarne UKC Ljubljana. Izboljšanje mukociliarnega čiščenja dosežemo z inhalacijami Pulmozyma, 7%NaCl in redno dihalno fizioterapijo.

## **ZAKLJUČEK**

Cistična fibroza je kronična bolezen, ki prizadene več organskih sistemov in pomembno skrajša pričakovano trajanje življenja, vendar se je z zgodnjo diagnozo bolezni ob multidisciplinarni obravnavi, ter razvojem novih zdravil, življenska doba v zadnjih letih močno podaljšala v odraslo dobo. Z vodenjem otrok v centru za cistično fibrozo, ki omogoča multidisciplinarni način obravnave, je zagotovljen najbolj optimalen način zdravljenja, ki pomembno vpliva na izhod bolezni.

**Barbara Salobir**

**VODENJE BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO  
V UKC LJUBLJANA**

Bolniki s cistično fibrozo se zaradi kompleksnosti bolezni vodijo pri različnih specialistih, v tim pa so vključeni tudi dietetiki, fizioterapevti, delovni terapevti, psihologi in socialni delavci. Zaradi najpogostejše prizadetosti pljuč običajno specialiste med seboj povezuje specialist pnevmologije. Na tak način vodimo odrasle bolnike s cistično fibrozo tudi na Univerzitetnem kliničnem centru v Ljubljani. Vodimo 24 odraslih bolnikov s cistično fibrozo, 11 jih je po presaditvi pljuč. Izdelano imamo klinično pot vodenja bolnikov in predaje bolnikov od specialistov pediatrov. Obravnava bolnikov je individualna, veliko jih je s strokovnega vidika najzahtevnejših in še posebej ob zapletih potrebujejo multidisciplinarno obravnavo. Kadar je le možno pa zagotavljamo bolnikom, da so oskrbovani čim bližje svojemu domu, zato sodelujemo tudi z osebnimi zdravniki in področnimi specialisti. Naša vizija je celostna obravnava bolnikov s čim boljšo vključenostjo bolnikov v domače okolje.

# Alja Klara Ugovšek, Sabina Ugovšek, Izidor Kos

## PREDSTAVITEV Z EVROPSKE KONFERENCE O CISTIČNI FIBROZI

### UVOD

V letošnjem letu smo se člani društva udeležili evropske konference o cistični fibrozi, junija v Gothenburgu na Švedskem in oktobra v Tessalonikih v Grčiji. Na omenjenih konferencah je bilo predstavljenih veliko zanimivih tem in novih terapij, ki bodo predstavljene v nadaljevanju.

### Cistična fibroza: od gena do bolezni

Že v preteklosti so ugotavljali, da so dojenčki, ki imajo cistično fibrozo slani. Mejniki pri odkrivanju cistične fibroze segajo v leto 1938, ko je dr. Anderson ugotovila, da gre za cistično fibrozo pankreasa. V 40. in 50. letih so odkrili, da gre za mukoviscidozo, ker gosta, lepljiva sluz (t.i. mukus) zastaja v pljučnih mešičkih in jih maši. V letu 1983 so odkrili, da gre za osnovno napako v kloridnem kanalu in sicer za moteno prehajanje natrijevih in kloridnih ionov v celicah vrhnjice, ki prekriva zunanje in notranje površine organov. Dve leti kasneje so ugotovili, da gre za napako na 7. kromosomu. Leta 1989 so določili CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator*) gen, ki se prepiše v beljakovino CFTR, katere naloga je, da ohranja tekočino na površini celice in omogoča transport natrijevega klorida. Pri cistični fibrozi nekje v tem procesu pride do napake, včasih ni beljakovine CFTR ali ne deluje normalno, ko je na površini celice. Poznavanje teh problemov je ključnega pomena za poskus poprave osnovnega problema pri cistični fibrozi, zato so mutacije razdeljene v razrede.

Cistična fibroza prizadene večino organskih sistemov: pljuča, jetra, trebušno slinavko, črevesje, sinuse, kožo. Najbolj so prizadeta pljuča in prebavila. V pljučih nastanejo bronhiektažije, alergijska bronhopulmonalna aspergiloza (ABPA), pnevmotoraks, hemoptize.

Največji problem pri cistični fibrozi so okužbe dihal, predvsem s sluznim tipom bakterije *Pseudomonas aeruginosa*, ki proizvaja biofilm in s tem zmanjša učinkovitost zdravil. Plesen *Aspergillus* je široko razširjena in pri vdihavanju povzroča alergični vnetni odziv, ki je izredno nevaren. Za ABPA gre, kadar so celokupni Ig E večji od 417 IE/ml. Zdravi se s peroralnimi kortikosteroidi in/ali antimikotiki (itrakonazol, vorikonazol).

Pri cistični fibrozi se lahko pojavlja pnevmotoraks, ki nastane zaradi spontanega nabiranja zraka ali plina v poprsnični (plevralni) votlini kot posledica patoloških procesov.

Pnevmotoraks se večinoma zdravi v bolnišnici s torakalno drenažo, pri kateri se skozi peti medrebrni prostor v poprsnično votlino vstavi torakalni dren, ki se priključi na drenažni sistem. Ponavljajoče se pnevmotorakse zdravijo z različnimi oblikami plevrodeze ali operativno.

Bolnike s cistično fibrozo lahko ogrožajo tudi hemoptize. To je krvav izkašljaj, pomešan s svežo krvjo. Vzroki manjših hemoptiz so kronične infekcije, pomanjkanje vitamina K, trombocitopenija. Običajno se hemoptize pojavljajo kasneje in so večje pri odraslih kot pri otrocih. Oggromne hemoptize, pri katerih je več kot 250 ml krvi v 24 urah se pojavljajo pri 4,1% bolnikih. Hemoptize morajo biti obvladovane, če gre za velike, je nujen sprejem v bolnišnico, vsekakor pa je treba kontaktirati zdravnika že, ko bolnik izkašlja več kot 5 ml krvi.

Cistična fibroza povzroča tudi pankreasne bolezni (insuficienca trebušne slinavke, slatkorna bolezen, ciste trebušne slinavke) in gastrointestinalne bolezni (refluks, mekonijev ileus, sindrom zapore črevesja). Poleg tega cistična fibroza povzroča bolezen sinusov, osteoporozo, neplodnost, revmatološke bolezni (artritis).

### **Novi pristopi in razumevanje mikrobiologije pri okužbah dihal bolnikov s cistično fibrozo**

Pri bolnikih s cistično fibrozo se pojavljajo najpogosteji bakterije *Staphylococcus aerus*, *Haemophilus influenzae*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Burkholderia cepacia* in plesen *Aspergillus fumigatus*.

Pri klasični mikrobiologiji se kot vzorec uporablja sputum, ki ga bolnik izkašlja. Sputum se pošlje v mikrobiološki laboratorij, kjer ga nacepijo na ustrezno gojišče. Po določenem času inkubacije, mikrobiolog pogleda kaj raste, izolira posamezne bakterije, jih identificira ter odčita antibiogram. Na podlagi antibiograma lahko ugotovi, kateri antibiotiki so učinkoviti za posamezne bakterije, ki so bile izolirane v sputumu bolnika. Za zdravljenje bakterijskih okužb zdravnik predpiše ustrezni antibiotik.

Pri molekularni mikrobiologiji se iz sputuma bolnika izolira DNK, RNK, nukleinske kisline in se jih sekvenira. To je določeno zaporedje aminokislín (adenin, gvanin, citozin, timin). Pojav hitrih metod za določanje zaporedja DNK je močno pospešila biološke in medicinske raziskave ter odkritja.

Pri vsakem ambulantnem obisku, ki je enkrat na štiri do šest tednov se odvzame sputum ali bris žrela. Iz kužnine izkušeno osebje v mikrobiološkem laboratoriju izolirala kulture patogenih bakterij kot so *Pseudomonas aeruginosa*, *Burkholderia cepacia*, *Staphylococcus aerus* in druge, ki so pogoste pri bolnikih s cistično fibrozo. Za izolirane patogene bakterije naredijo antibiogram oz. določijo občutljivost na antibiotike na podlagi katerega zdravnik predpiše ustrezni antibiotik.

Osnovno zdravljenje pljučne bolezni pri cistični fibrozi vključuje redno respiratorno fizioterapijo, jemanje mukolitikov (DNAzo, hipertonično slanico, ...), bronhodilatatorjev (kortikosteroidov), antibiotikov (inhalatornih, oralnih, intravenskih), protivnetnih zdravil (ibuprofen) in drugih preventivnih ukrepov. Med preventivne ukrepe štejemo preprečevanje prenosa okužb, cepljenje proti gripi, izboljšanje prehrane, izogibanje kajenju.

Bakterijske okužbe se zdravijo z antibiotiki. Pri prvi okužbi s *Pseudomonas aeruginosa* je potrebno agresivno zdravljenje z ustreznim antibiotikom (ciprofloksacin in inhalacijski kolistin, raztopina tobramicina za inhaliranje), da se bakterijo izkorenini; pri kronični okužbi pa je potrebna vzdrževalna terapija. Po zaključku antibiotične terapije se ponovno odvzame kužnino za preiskavo na patogene bakterije, da se ugotovi, če je bilo antibiotično zdravljenje uspešno. Na tržišču so novi inhalacijski antibiotiki (TOBI, TOBI podhaler, Colobreat, Cayston), v razvoju pa so tudi antibiotiki v obliki suhega prahu (levofloksacin, vankomicin).

Pljučno poslabšanje nastane, ko se pojavijo več kot trije simptomi (pogostejši kašelj, izpljunek, povišana telesna temperatura, izguba telesne teže, zmanjšana pljučna funkcija). Poslabšanja se zdravijo z antibiotiki. Zdravljenje traja od 10 do 21 dni, dokler se klinično stanje in pljučna funkcija bolnika ne izboljšata.

### **Navzkrižne okužbe in obvladovanje okužb**

Pri bolnikih s cistično fibrozo je treba paziti, da ne pride do navzkrižnih okužb (prenos bakterij iz ene osebe na drugo), kar negativno vpliva na bolnike. Prenos bakterij lahko zmanjšamo s posebnimi ukrepi in uvajanjem sprememb. Razdalja med bolniki naj bo 4 metre, omejitev neposrednega fizičnega stika, ustrezna higiena, umivanje in razkuževanje rok ter respiratornih pripomočkov. Prenos okužb poteka z neposrednim stikom z izločki, s kužnimi kapljicami (kihanjem, kašljanjem), posredno pa z okuženimi predmeti (zdravstvene površine, oprema, pripomočki) in rokami. Priporoča se stalno izobraževanje o ukrepih preprečevanja prenosa okužb vseh zdravstvenih delavcev, bolnikov s cistično fibrozo, staršev in njihovih svojcev. Bolniki morajo biti ločeni med seboj, nameščeni v enoposteljnih sobah z lastnimi

sanitarijami, uporaba maske, sprotno čiščenje in razkuževanje prostorov. Potrebna je stroga higiena rok pred in po obisku bolnika, ko se zapusti bolnišnično sobo, pred in po neposrednem stiku z izločki in telesnimi tekočinami, po stiku z možnimi onesnaženimi predmeti. Po vsaki uporabi inhalatorja je treba vse dele temeljito sprati pod tekočo toplo vodo, jih osušiti in hraniti na suhem. Ob koncu delovnega dne se dele nebulatorja razkuži. V vsakdanjem življenju si naj bolniki redno umivajo roke in pazijo na higieno, ne delijo osebnih predmetov in naj imajo varno razdaljo od drugih bolnikov.

### **Intravensko zdravljenje na domu**

Zaradi vse pogostejših poslabšanj pljučne funkcije pri bolnikih s cistično fibrozo, imajo ti bolniki intravensko zdravljenje z antibiotiki. Postavlja se vprašanje, ali naj intravensko zdravljenje poteka v bolnišnici ali doma. Pri tem je treba iskati ravnotežje, kaj je bolje in kako bo to izvajano doma. Za izvajanje intravenskega zdravljenja so potrebna strokovna znanja in sposobnosti ljudi. Najprej je treba izbrati in dobro nastaviti venski dostop. Poznati je treba splošne informacije, preveriti venski kanal, če je pretočen, pripraviti tekoč antibiotik za infuzijo in uporabiti i.v. črpalko. Vedeti je treba, kaj storiti, če pride do problemov in kakšne so rešitve. Seveda je strokovno vprašljivo, ali so za intravensko zdravljenje na domu bolnik in njegovi svojci dovolj strokovni, da bi to sami izvajali. Pri nas imamo organizirano patronažno službo, kjer je na terenu diplomirana medicinska sestra, ki je strokovno usposobljena in bi lahko izvajala intravensko zdravljenje na domu na podlagi odločitve kliničnega zdravnika, kar pa bi bilo treba še sistemsko urediti.

### **Presaditev pljuč bolnikom s cistično fibrozo**

Poročilo o prvem primeru presaditve pljuč sega v leto 1963. Dvajset let kasneje so poročali o kombinirani presaditvi srca in pljuč. Poznamo enostransko in obojestansko presaditev pljuč ter presaditev srca in pljuč. Pri bolnikih s cistično fibrozo izvajajo obojestransko presaditev pljuč, kadar gre za hitro upadanje pljučne funkcije (FEV 1 je manj kot 30%), pogoste hospitalizacije, masivne hemoptize, napredujočo kaheksijo, pCO<sub>2</sub> je večji od 6,5 kPa, pO<sub>2</sub> je manjši od 7,5 kPa, lahko trajno zdravljenje s kisikom na domu. Absolutne kontraindikacije pri katerih presaditev pljuč ne izvajajo so: rak, hepatitis B in C, HIV, hude duševne bolezni. Relativne kontraindikacije so: starost več kot 65 let, ledvična ali jetrna insuficienca, debelost ali podhranjenost, druge zdravstvene težave. Pred uvrstitvijo na čakalno listo je posebno pomembna psihološka obravnava in podpora ter motivacija. Narediti je treba natančne preiskave ostalih organskih sistemov. Za presaditev pljuč je pomembno ujemanje organa v krvni skupini in velikosti organa. Potrebna je tudi mikrobiološka preiskava sputuma in učenje

fizioterapije. V času presaditve organa lahko nastanejo kirurški in zdravstveni (akutna zavnritev, okužbe) zapleti. Po presaditvi pljuč mora bolnik jemati doživljenjsko imunosupresivno terapijo, to je zdravila proti zavnritvi organa (zaviralce kalcinevrina, inhibitorje celičnega cikla, steroide), doživljenjsko zaščito proti parazitu *Pneumocista*, preventivno zdravljenje osteoporoze. Bolnik ima redne kontrole, vključno z bronhoskopijo v prvem letu po presaditvi pljuč. Zelo verjetni dejavniki tveganja so akutna zavnritev, limfocitni bronhitis/bronhiolitis, pljučnica s CMV (citomegalovirusom), neskladnost; potencialni dejavniki pa so okužbe dihal (bakterijske, virusne, glivične). Cilj presaditve pljuč je preživetje. Najboljši rezultati presaditve pljuč so pri bolnikih s cistično fibrozo.

### **Prehrana – ključni dejavniki za izboljšanje zdravstvenih rezultatov in preživetja**

Temeljna načela prehrane pri bolnikih s cistično fibrozo so:

- pomen zgodnje prehranske intervencije,
- visoka kalorična prehrana,
- dodatek encimov, vitaminov in mineralov.

Cilji prehranskega statusa so, da bi pri starejših otrocih in adolescentih dosegli 50 percentilo za indeks telesne mase (ITM). ITM (angl. *BMI – Body Mass Index*) je mednarodno sprejet način izračuna optimelane telesne mase, ki se izračuna na podlagi podatkov o višini, teži in spolu. Pri odraslih je treba ITM ohranjati nad  $20 \text{ kg/m}^2$ , kar je idealno ( $22 \text{ kg/m}^2$  za ženske,  $23 \text{ kg/m}^2$  za moške). Če je ITM dober, je tudi pljučna funkcija dobra. Boljša prehranjenost v zgodnjem otroštvu je povezana z boljšim kliničnim stanjem in preživetjem bolnikov s cistično fibrozo. Če je ITM več kot 50% pri starosti 4 let, je tudi manj poslabšanj in hospitalizacij.

Znano je, da bolniki s cistično fibrozo potrebujejo 120-150% več kalorij kot njihovi zdravi vrstniki. Če je izhodiščna vsebnost kalorij 2030 kcal/dan, je npr. za bolnike s cistično fibrozo zahtevano, da na dan zaužijejo najmanj 2436 kcal (120%). V prehrano se uvajajo majhne spremembe, ki imajo velik učinek; npr. namesto posnetega mleka, ki ima komaj 37 kcal, se uporablja polnomastno mleko, ki ima skoraj še enkrat več kalorij (64 kcal). Za bolnike s cistično fibrozo je pomembno, da jedo visoko kalorično prehrano, po potrebi dodajajo kalorije, jedo redne obroke in visoko kalorične prigrizke.

Navedenih je nekaj primerov uporabe visokokalorične hrane:

- za namaze: maslo, arašidovo maslo, džemi;
- za prigrizke: čokolada, oreški, piškoti, pecivo, čips;
- živila, bogata z beljakovinami: rdeče meso, svinjina, klobase, prekajeno meso;

- živila, bogata z maščobami: maslo, smetana, polnomastni jogurti, deserti, sladoled.

Pomemben del prehranskega vodenja je tudi dodajanje encimov. Encime se dodaja pred obrokom v vsa živila, ki vsebujejo maščobe, beljakovine ali ogljikove hidrate tako, da se jih zmeša v hrano ali se jih pogoltne cele (ne sme se jih žvečiti), lahko se jih popije s pijačo, da se prepreči lepljenje oz. nabiranje v ustih. Vnos encimov je odvisen od vnosa maščob; za 4 g maščob je potrebnih 10.000 enot encimov (lipaze). Največja dnevna dovoljena količina encimov je 10.000 enot/ kg telesne teže. Učinkovitost encimov se zmanjša, če so neprimerno hranjeni ali jim je potekel rok uporabnosti in, če se jih zdrobi ali zgrize.

Če se encime nepravilno odmerja se pojavijo naslednji znaki:

- slabo pridobivanje na teži, kljub stalnim vnosom,
- pogosto, mehko/trdo odvajanje blata,
- močno smrdeče blato,
- preveč plinov in bolečine v trebuhu,
- napihnjenost in napenjanje.

Spremljanje prehranskega dnevnika poteka na 3 mesece ob rednih pregledih, pri dojenčkih pogosteje. Na podlagi prehranskega dnevnika se naredi oceno stanja prehranjenosti. Potreben je visok vnos kalorij (120-150%), vnos maščob (35-40%) in encimov.

Če je ocena stanja prehranjenosti slaba, so potrebne dodatne prehranske intervencije (visoko kalorični napitki, hranjenje po nazogastrični sondi ali gastrostomi). Opravljene so bile študije o nočnem hranjenju. V vseh študijah je enteralno hranjenje po sondi pomembno povečalo telesno maso in tako upočasnilo nadaljnje upadanje pljučne funkcije pri bolnikih s cistično fibrozo.

Pri prehranjevanju je pomemben čas obrokov. Obroki naj bodo redni, v katerih je ustrezen vnos kalorij. Opravili so študije, kjer so opazovali vedenjske ukrepe pri starših otrok s in brez cistične fibroze. Prišli do podobnih zaključkov, da pri obeh skupinah, starši uporabljajo različne vedenje ukrepe (nagovaranje, ukaze, bolj pogosto hranjenje), vendar se starši pri bolnikih s cistično fibrozo, s temi ukrepi ukvarjajo dvakrat pogosteje kot pri zdravih vrstnikih. Strokovnjaki svetujejo, da se otroka nagradi za pozitivno prehranjevanje in ne, da se ga kaznuje, če ne poje.

## S cistično fibrozo pogojena sladkorna bolezen

S cistično fibrozo pogojena sladkorna bolezen (CFSB) je resno bolezensko stanje, ker ga največkrat spremila tudi poslabšanje pljučne funkcije. Glavna značilnost CFSB je pomanjkanje inzulina, ki je posledica fibroze in maščobne infiltracije eksokrinega dela pankresa, kar poruši zgradbo Langerhansovih otočkov in uniči večje število beta celic. Posledica tega dolgotrajnega dogajanja s postopnim propadanjem beta celic je tudi počasen nastanek bolezni, ki poteka od normoglikemije preko intolerance za glukozo (faza prediabetesa) do sladkorne bolezni. Zato morajo biti vsi bolniki s cistično fibrozo pregledani v obdobju klinične stabilnosti pri 10. letih starosti. Za pregled uporabljajo standardni protokol. Pomembno je, da se bolnike s cistično fibrozo pregleda, kadar gre za pljučna poslabšanja, začetek zdravljenja z glukokortikoidi, enteralno hranjenje po sondi, pred in med nosečnostjo, pred načrtovano presaditvijo organov in kjer so že izraženi znaki sladkorne bolezni.

CFSB se lahko kaže z nenapredovanjem ali izgubo telesne teže, kljub primernemu kaloričnemu vnosu ter poslabšanjem pljučne funkcije ali pa samo s povečano koncentracijo krvnega sladkorja. Znaki hiperglikemije, povečana koncentracija krvnega sladkorja na tešče in povečana koncentracija HbA1c niso dovolj zanesljivi pokazatelji za dokaz CFSB, zato je treba pri vseh bolnikih s cistično fibrozo narediti obremenilni glukoza tolerančni test (OGTT) enkrat letno od 10. leta oziroma 14. leta dalje. Za zgodnejše odkrivanje motene presnove ogljikovih hidratov prideta v poštev še intravenozni glukoza tolerančni test (IGTT) in metoda kontinuiranega merjenja glukoze v intersticijski tekočini.

Po do sedaj veljavni doktrini je sredstvo izbora za zdravljenje CFSB inzulin. Uporabljajo se različne sheme zdravljenja. V zadnjem času se najpogosteje uporablja shema zdravljenja po principu funkcionalne inzulinske terapije s hitro delujočimi inzulinskimi analogi pred glavnimi obroki in dolgo delujočimi analogi za kritje bazalnih potreb v večernem času. V začetni fazi CFSB, ko je izločanje inzulina za kritje bazalnih potreb še zadovoljivo, je treba nadomeščati inzulin le v času obrokov, ponoči pa le kadar ima bolnik dopolnilno hranjenje po nazogastrični sondi ali gastrostomi. Opisane so tudi že prve izkušnje z zdravljenjem z inzulinsko črpalko. Z zdravljenjem se želi pri bolnikih s cistično fibrozo doseči normalen prehranski status, pri otrocih pa normalno rast in razvoj, preprečiti nastanek kasnih zapletov sladkorne bolezni in hipoglikemije.

## Življenje s cistično fibrozo in psihosocialna podpora za otroke in starše

Predstavljen je bil center za cistično fibrozo, ki deluje v bolnišnici CRCM Necker v Franciji. Glavna prednost centra je vodenje in zdravljenje bolnikov s cistično fibrozo na enem mestu, kjer je dobro razvita multidisciplinarna skupina. V njej deluje poleg zdravnika CF, medicinske sestre, fizioterapevta, dietetičarja, socialnega delavca, tudi psiholog.

Socialni delavci imajo svojo enoto. Ukvajajo se z različnimi vprašanji (skrb za otroka, ker ne bo obiskoval vrtca; pouk na domu, ko je otrok hudo bolan in ne more iti v šolo; pomoč pri uveljavljanju dodatka za nego otroka). Socialni delavec bolniku s cistično fibrozo skozi vse življenje zagotavlja pomoč za vse vrste namenov. Ob vsakem poslabšanju cistične fibroze socialni delavec pomaga družini in bolniku ter mu nudi psihosocialno podporo (npr. v primeru brezposelnosti, iskanju stanovanja, pri pripravi na presaditev organa in podobno).

Psihološka podpora je potrebna bolniku s cistično fibrozo, staršem, bratom in sestram. Če je potrebno, je vključen tudi psihijater, ki deluje kot svetovalec. Pomembno je, da je na prvem mestu oseba, ali je to otrok s cistično fibrozo, ali pa odrasel bolnik. Psihološka skupina je tam zato, da pomaga človeku izboljšati njegovo duševno zdravje kot stopnji dobrega počutja, v katerem posameznik uresničuje svoje lastne sposobnosti, da se lahko spopade z običajnimi naporji življenja, da zmore produktivno in uspešno delati in, da je sposoben prispevati k svoji skupnosti. Ljudje, ki so čustveno in duševno zdravi lahko obvladujejo težavne situacije in ohranjajo pozitivnost. Ostanejo osredotočeni na dobre situacije in so prilagodljivi v težkih trenutkih.

Cistična fibroza je trajna in huda, kronična bolezen, ki ima progresiven razvoj. Vse to vpliva na fizično in psihično stanje bolnika. Lahko se pojavljajo duševne motnje (depresija, anksioznost, socialna izoliranost). Povzroča različne travme, poškodbe psihe, ki se pojavijo kot posledica zelo mučnih dogodkov, ker je oseba v stanju skrajne zmede, nemoči in negotovosti. Ko se sooča z diagnozo, se lahko vzbuja občutek nemoči in psihološke stiske, pojavi se nezavedni strah pred smrtno. Lahko se pojavi žalovanje, oseba žaluje, ker je izgubila zdravje. Pri tem obstaja pet stopenj žalovanja: zanikanje, jeza, pogajanje, depresija, sprejetje. Mnogi ljudje med temi različnimi stopnjami nihajo več let.

V začetku se oseba spopada z boleznijo, gre za zavestno prizadevanje reševanja osebnih in medsebojnih problemov. Išče dejavnike, ki bi zmanjšali stres ali konflikt in ga obvladovali. Kakovost spopadanja s cistično fibrozo bo vplivala na način, kako živeti z njo. Pri psiholoških stiskah pomaga psiholog, ki je strokovno usposobljen. Pomembno je, da pri tem ni klasične

terapije, temveč pogovor. V času hospitalizacije se psiholog sistematicno posvetuje z bolnikom, svetuje staršem in jim daje podporo. Najbolj kritični trenutki so, ko bolnik izve za diagnozo, da ima s cistično fibrozo povezano sladkorno bolezen in, ko pride čas za presaditev organa.

Naloga psihološke skupine je, da se zavzame za bolnika in njegovo družino. S tem bolnik in svojci dobijo občutek sprejetosti in spoznajo, da niso sami.

### **Življenje s cistično fibrozo in psihosocialna podpora za odrasle**

Cilj odraslih bolnikov je dokončati izobraževanje, vzdrževati odnose med starši, brati in sestrami, razvijati intimne medsebojne odnose in izbrati partnerja, poskrbeti za finančno nedovisnost (začeti z delom in se zaposliti), imeti otroke in družino. V odraslem življenju se pojavijo drugačni problemi kot v otroštvu, bolezen napreduje, bolezenski znaki so vidni, zdravstvene težave naraščajo, več je terapij in bolečin, nastanejo težave s spanjem in podobno. V primeru, da se diagnoza postavi šele v odraslem obdobju ima bolnik lahko v začetku občutek olajšanja, ker je že dosegel del svojega življenja ter je preko napačnih diagnoz in zdravljenj prišel do prave diagnoze, po drugi strani pa je to lahko zanj šok. Bolniki in njihove družine potrebujejo posebno strokovno pomoč in čas, da se z boleznjijo spriznijo.

Vsaka družina nosi svojo »družinsko zgodovino«. Cistična fibroza vpliva na bolnikov odnos do življenja in bolezni. Bolniki so izredno ranljivi, bolezen povzroča stres in bolečine, pojavi se strah pred ločitvijo in izgubo partnerja, informacije so prikrite zaradi čustev, pojavi se trpljenje telesa in duha. Bistvenega pomena je, da bolniki in njihovi svojci niso preobremenjeni s čustvi (jezo, skrbjo, tesnobo). S psihološko podporo jim je treba povečati samozavest in kakovost življenja ter preprečiti anksioznost in depresijo. Zdravljenje je treba prilagoditi vsakemu bolniku posebej in ga motivirati. Individualni psihološki pristop je izrednega pomena, ker se čustveno počutje odraslih bolnikov s časom spreminja, odvisno od resnosti bolezni oz. napredovanja cistične fibroze.

### **Nove terapije pri cistični fibrozi**

Nove terapije vodijo k daljšemu in boljšemu življenju bolnikov s cistično fibrozo. S spodbujanjem mednarodnih raziskav na področju zdravljenja cistične fibroze je mogoče izboljšati kakovost življenja in prognozo teh bolnikov. K temu prispevajo bolniki in raziskovalci, CF registri, raziskovalne mreže, finančna podpora.

Vsako zdravilo, predno lahko pridobi dovoljenje za promet, mora prestati stroge in sistematične preizkuse na prostovoljcih. Ta proces je zasnovan tako, da se oceni, ali naj se novo zdravilo odobri za uporabo pri širši javnosti. Vsaka klinična raziskava je namenjena pridobivanju odgovorov na določena vprašanja glede raziskave.

Proces razvoja zdravil poteka skozi štiri faze predkliničnih testiranj:

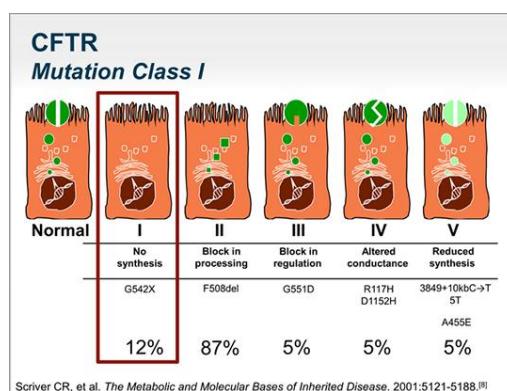
- 1. faza:** raziskovalci poskusno zdravilo ali zdravljenje najprej preizkusijo na majhni skupini ljudi in ocenijo, ali je zdravilo varno pri ljudeh, določjo ustrezni odmerek, začnejo opredeljevati neželene učinke.
- 2. faza:** preučevano zdravilo ali zdravljenje preizkusijo na večji skupini bolnikov, na podlagi česar je mogoče pridobiti predhodne podatke o učinku zdravila, ali je verjetno, da deluje in dodatne ocene o tem, ali je zdravilo varno. Če obstajajo dokazi o sprejemljivosti učinka in tveganja, se lahko začne izvajati naslednja preizkusna faza.
- 3. faza:** v tej fazi kliničnih raziskav se zdravilo preizkusi na večjem številu bolnikov, izvajajo se naslednji preizkusi učinkovitosti zdravila in spremljanje neželenih učinkov. V nekaterih primerih se izvede primerjava s standardnim zdravljenjem, če je to že na voljo.
- 4. faza:** pred to fazo se predloži dokumentacija v odobritev. Ko zdravilo ali zdravljenje potrdi ustrezni vladni in nadzorni organ, se to začne tržiti. V tej fazi se lahko preučuje njegovo varnost in učinkovitost v daljšem časovnem obdobju ter na večjem številu ljudi.

Nove terapije so usmerjene predvsem v popravo CFTR (*cistično fibrozni transmembranski regulator prevodnosti*) beljakovine, ki je osnovni vzrok za cistično fibrozo. Zdravila so usmerjena tudi v zdravljenje bolezenskih znakov in posledic bolezni.

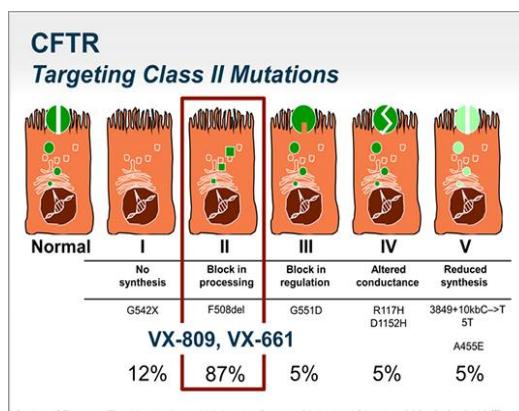
Poznavanje CFTR mutacij vodi k specifičnemu zdravljenju. Običajno je gen CFTR prepisan v beljakovino CFTR s polno dolžino, ki prehaja skozi celico v pljuča in druga tkiva (sinuse, črevesje, semenovod) ter ohranja tekočino na površini dihalnih poti, ki omogoča transport natrijevih in kloridnih ionov. Pri cistični fibrozi nekje v tem procesu pride do napake, včasih ni beljakovine CFTR ali pa ne deluje normalno, ko je na površini celice.

Razredi CFTR mutacij:

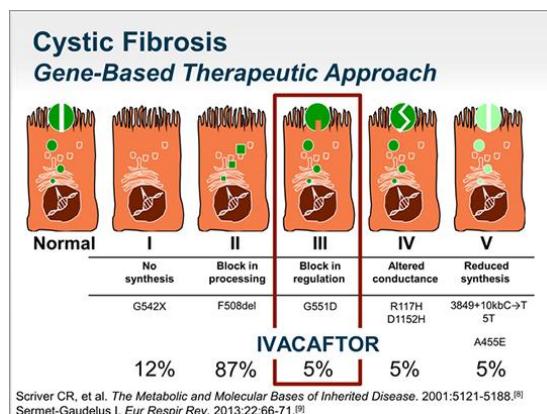
**I razred** – molekularna napaka povzroča, da se gen CFTR ne prepiše v funkcionalno beljakovino CFTR, običajno pride do »stop kodon« in povzroči prezgodnje krajšanje beljakovine, ki ni stabilna in ne pride na površino celice. Če ni funkcionalne beljakovine CFTR, gre ponavadi za hudo bolezen. Funkcionalna posledica je, da CFTR beljakovina ni izražena. Primeri mutacij I. razreda so: W1282X, R553X, G542X, R1162X, S1255X, W1316X.



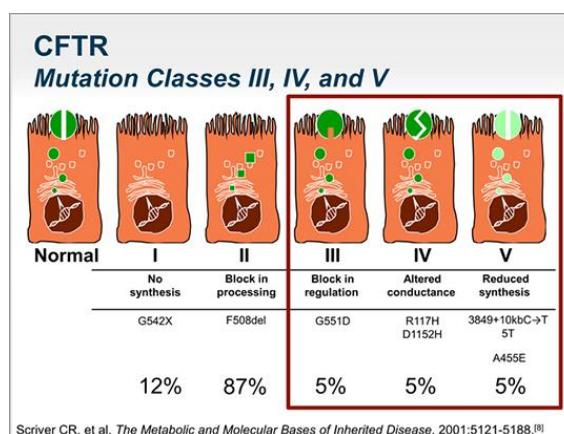
**II razred** – molekularna napaka povzroča, da je beljakovina nepravilno zgubana. Pri tem nastane nepravilni kloridni kanal, ki onemogoča prehod kloridnih ionov na celično membrano in ne zadošča za ustvarjanje potrebne tekočine na površino dihalnih celic. Funkcionalna posledica je onemogočen proces beljakovine. Primeri mutacij II. razreda so: F508del, 1507del, N1303K, S549N.



**III razred** – molekularna napaka povzroča, da sicer pride do sinteze beljakovine, ki pa nepravilno deluje in ne pride na površino celice. Kloridni kanal se ne odpre, je zelo malo prevoden ali nič in kloridi se ne prenesejo na površino celice. Funkcionalna posledica je onemogočen prepis beljakovine. Primeri mutacij III. razreda so: G551D, G551S, G1349D.



**IV razred** – molekularna napaka povzroča, da sicer pride do sinteze beljakovine, ki pa nepravilno deluje in ne pride na površino celice. Kloridni kanal se odpre, vendar prenos kloridnih ionov ni normalen, skozi kanal se prenese le majhna količina klorida na površino celice. Funkcionalna posledica je moten prenos kloridnih ionov. Primeri mutacij III. razreda so: R117H, R334W, R347P.



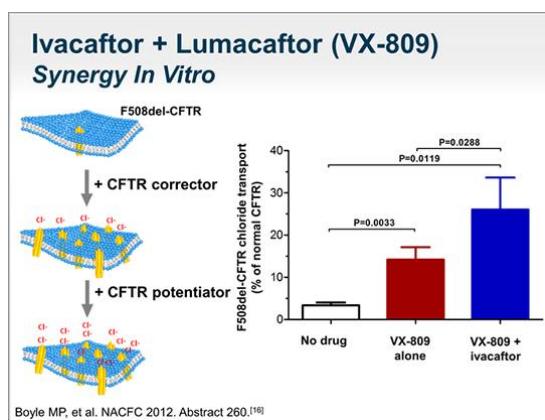
**V razred** – molekularna napaka povzroča, da sicer pride do sinteze beljakovine, ki pride na površino celice, vendar v majhni količini. Na površino celice se prenese zmanjšana količina klorida. Funkcionalna posledica je zmanjšana sinteza. Primeri mutacij III. razreda so: A445E, 3849+10kC→T, 2789+5G→A.

Nove učinkovine:

- Ivacaftor (VX-770) - Kalydeco™, Vertex
- Lumacaftor (VX-661)
- Ataluren (PTC124) - Translarna™, PTC Therapeutics

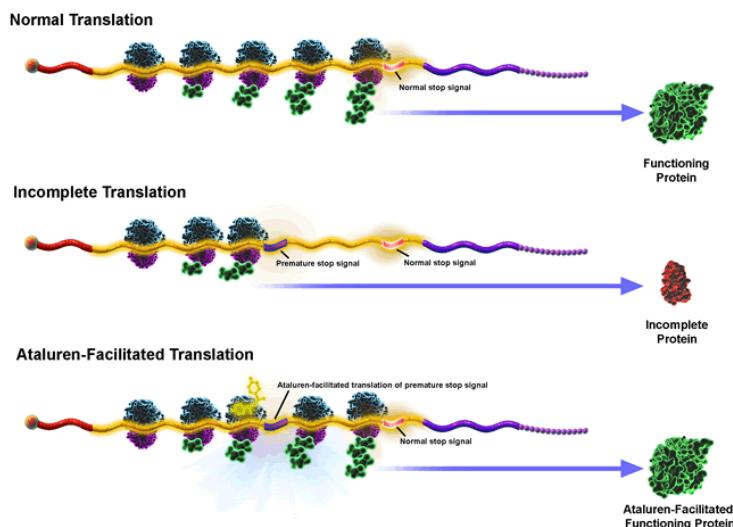
Učinkovina ivacaftor je **potenciator**, ki odpira kloridni kanal na celični površini, kar poveča prenos kloridnih ionov. Raziskovalci so ugotovili, da ivacaftor pomaga izboljšati prenos kloridnih ionov, zato so raziskave osredotočili tudi na druge mutacije iz razreda III, IV, V. Zdravilo, ki vsebuje zdravilno učinkovino ivacaftor se imenuje Kalydeco™. Na tržišču je na voljo v obliki tablet (150 mg). Zdravilo Kalydeco™ se uporablja za zdravljenje cistične fibroze pri bolnikih, starejših od šest let, ki imajo eno od devetih oblik mutacije v genu za beljakovino, ki se imenuje cistično fibrozni transmembranski regulator prevodnosti (CFTR). Te oblike mutacij so: G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N in S549R. Ker je bolnikov s cistično fibrozo malo in velja ta bolezen za „redko“, je bilo zdravilo Kalydeco™ 8. julija 2008 določeno kot „zdravilo sirota“ (zdravilo za zdravljenje redkih bolezni). Izdaja zdravila je le na recept.

Raziskovalci nadaljujejo raziskave za mutacijo iz razreda II (delta F508/delta F508). Pri tem želijo beljakovino dobiti na celično površino, zato najprej potrebujejo **korektor** (učinkovino lumacaftor), ki poveča količino beljakovine na celično površino, nato pa **potenciator** (učinkovino ivacaftor), ki odpira kloridni kanal na celični površini in poveča prevodnost kloridov. Prvi rezultati te raziskave iz 3. faze so pokazali pomemben učinek na izboljšanje pljučne funkcije (4-7%), prehransko stanje in čas do prvega poslabšanja. Proizvajalec Vertex Pharmaceuticals Inc. je dne 5. novembra 2014 predložil prošnjo novega zdravila pri FDA (*Food and Drug Administration*) in EMA (*European Medicines Agency*) za odobritev morebitnega zdravljenja s kombinacijo ivacaftorja (Kalydeco™) in lumacaftorja. Potencialna kombinacija zdravil je zasnovana za ljudi s cistično fibrozo, ki so starejši od 12 let in imajo dve kopiji najpogostejših mutacij cistične fibroze (delta F508/delta F508).



Obeta se zdravljenje cistične fibroze za mutacije iz razreda I (nesmiselne mutacije), ki jih povzroča prezgoden genetski signal za prenehanje tvorbe beljakovine. Odbor za zdravila za uporabo v humani medicini (CHMP) pri Evropski agenciji za zdravila (EMA) je dne 22. maja 2014 sprejel pozitivno mnenje o pogojnem dovoljenju za promet zdravila Translarna™ z

zdravilno učinkovino **ataluren** za zdravljenje nesmiselne mutacije Duchenove mišične distrofije (nmDMD) in nesmiselne mutacije pri Cistični fibrozi (nmCF). Učinkovina ataluren odpravlja prezgodnje končanje kodona – PTC (*premature termination codons*) ali nesmiselno mutacijo v genu CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*). Omogoča translacijo in prevede zaporedje nukleotidov mRNA v zaporedje aminokislin sintetizirane beljakovine ter prepreči, da bi se zaporedje prezgodaj končalo. Učinkovina sodeluje z ribosomi, ki so sestavni del celice, sestavljeni iz ribosomske (rRNA) molekule in dekodira informacijske (mRNA) molekule ter proizvaja beljakovino. Ribosomom omogoča prebrati prezgodnji „stop“ kodon na mRNA in proizvaja polno dolžino funkcionalne beljakovine CFTR, ki jo prenaša na površino celice. Rezultati raziskave iz 3. faze bodo znani predvidoma v letih 2015 in 2016.



Molekularna napaka CFTR je v sintezi ali funkciji CFTR beljakovine.

- 1.) spojine, kot je PTC 124 (Ataluren) omogočajo, da se mutacije v razredu I (npr. R1162X) prevedejo v popolno dolžino CFTR beljakovine;
- 2.) CFTR **korektorji**, kot je VX-809 (Lumacaftor) omogočajo, da se za mutacije v razredu II (npr. F508del) poveča količina CFTR beljakovine na celični membrani;
- 3.) CFTR **potenciatorji**, kot je VX-770 (Ivacaftor) omogočajo, da se za mutacije v razredu II, III (npr. G551D), IV odpira kloridni kanal, ki je že na celični površini.

### Standardi oskrbe bolnikov s cistično fibrozo in multidisciplinarna skupina

Med evropskimi bolniki s cistično fibrozo obstajajo velike razlike v izidih zdravljanja in kakovosti življenja, kar je odvisno od tega kje v Evropi živijo. Pomemben je dostop do

dobrega zdravstvenega varstva, zgodnje diagnoze, ustreznega zdravljenja in kakovostne oskrbe.

Posebna skrb za bolnike s cistično fibrozo je pripeljala do dramatičnega izboljšanja preživetja teh bolnikov v zadnjih štirih destletjih, ker se bolniki zdravijo v posebnih specializiranih centrih. V teh centrih sodeluje multidisciplinarna skupina strokovnjakov, ki združuje strokovno znanje, si izmenjava izkušnje in dobre prakse. Centri se primerjajo med seboj, pa ne v smislu kdo je boljši, temveč kaj bi bilo treba narediti, da bi bila boljša oskrba bolnikov.

Za boljše in daljše življenje so potrebni registri, smernice in multidisciplinarna skupina strokovnjakov za oskrbo bolnikov s cistično fibrozo. Evropski strokovnjaki so pripravili evropske standarde oskrbe bolnikov s cistično fibrozo, ki se uporabljajo po vsej Evropi. Ti standardi so bili objavljeni v letu 2005 in so jih uporabljali v mnogih evropskih centrih za cistično fibrozo. Na podlagi rezultatov je delovna skupina v letu 2014 pripravila nov dokument standardov oskrbe, ki se osredotoča na tri glavna področja: najboljše prakse, potrebe centra in spremljanje kakovosti.

- 1.) V smernicah o najboljših praksah je podan širok pregled nad standardi, izvajanje presejalnih testov, zgodnja diagnostika, preventivno zdravljenje pljučnih bolezni in obvladovanje okužb, fizioterapija, prehrana, zapleti, presaditev organov, psihološka podpora in socialno varstvo.
- 2.) Namen dokumenta o referenčnih centrih je zagotoviti potrebe za center za cistično fibrozo, ki odgovarja sedanjim potrebam bolnikov s cistično fibrozo. Znatno povečanje pričakovane življenjske dobe bolnikov s cistično fibrozo je rezultat bolj učinkovitega zdravljenja bolezni. Prav tako je danes splošno znano, da so rezultati zdravljenj boljši pri tistih bolnikih, za katere poskrbijo specialisti v centrih za cistično fibrozo, kot pa pri tistih, ki v teh centrih niso zdravljeni. Uspešnost specializiranega centra za cistično fibrozo je v medsebojnem sodelovanju multidisciplinarne skupine, ki vključuje zdravnike različnih specialnosti, klinično medicinsko sestro, specialista mikrobiologa, fizioterapevta, dietetika, farmacevta, kliničnega psihologa, socialnega delavca, kliničnega genetika in sorodne zdravstvene delavce, ki morajo biti vsi izkušeni v zdravljenju cistične fibroze. Člani multidisciplinarne skupine ohranjajo strokovnost in se stalno izobražujejo, sodelujejo v razvoju in so vpeti v raziskave. Strokovnjaki v centru naj bi sodelovali tudi z drugimi centri na mednarodni ravni in upravliali s podatki v registrih, da bi povečali razumevanje bolezni. Dokument določa potrebe

centra za cistično fibrozo, vključno z organizacijo centra in posameznih vlog članov multidisciplinarne skupine.

- 3.) V dokumentu spremeljanja kakovosti so predlagane strategije za nadzor kakovosti, možnosti za medsebojne preglede in akreditacijske postopke. Kakovost oskrbe je osredotočena na bolnika s cistično fibrozo.

Centri za cistično fibrozo ponujajo multidisciplinarno oskrbo, nego na domu, sodelujejo z zdravnikom na primarnem nivoju, družino, nevladnim združenjem, fizioterapeutom, dietetikom, psihologom, socialnim delavcem in drugimi. V centru mora biti najmanj 50 bolnikov, da ima zdravstveno osebje dovolj strokovnega znanja in izkušenj, ker gre za kompleksno bolezen z različnimi bolezenskimi znaki. Zdravljenje je usmerjeno predvsem v pljučne bolezni in obvladovanje okužb. Za boljšo kakovost življenja je potrebna psihosocialna podpora bolnikom in njihovim družinam.

Potrebna je neprekinjena oskrba, najprej pri razumevanju cistične fibroze, soočenje z boleznijo, nato pri prehodu iz pediatrične v odraslo dobo, kjer se otroci poslovijo od pediatrov in niso več odvisni od staršev. Začnejo skrbiti sami zase in postanejo samostojni. V odrasli dobi nastopijo druga vprašanja (spolnost, plodnost, nosečnost), potrebna je dodatna diagnostika (sladkorna bolezen), poveča se resnost bolezni (večdnevne terapije, dodatna bремена, študij, zaposlitev, prijatelji in družinsko življenje, tesnoba, prilagoditev omejenim možnostim, kakšna bo prihodnost), presaditev organa (okužbe, zapleti, čas in priprava za presaditev, rehabilitacija, zdravila, higiena, prehrana po presaditvi, strah pred okužbo in zavnitev organa). Ponosni in zadovoljni so odrasli bolniki s cistično fibrozo, da se specialistična oskrba nadaljuje v centru za cistično fibrozo.

### **Registri in klinična preskušanja**

Registri in klinična preskušanja so bistvenega pomena za izboljšanje oskrbe bolnikov s cistično fibrozo. Podatki kažejo na kakovost centra, omogočajo primerjavo z drugimi centri in so priložnost za izboljšanje oskrbe. Registri so prilagojeni na zbiranje informacij novega zdravljenja. Pomagajo pri dostopih do novih terapij za cistično fibrozo (sodelovanje v kliničnih preskušanjih novih zdravil, spremeljanje učinkovitosti novih terapij in varnega zdravljenja, primerjanje študij učinkovitosti).

V evropskem registru za cistično fibrozo (*ECFS Patient Registry*) se zbirajo demografski in klinični podatki o več kot 33.000 bolnikih s cistično fibrozo, ki živijo v 26 evropskih državah.

Za posredovanje in obdelovanje podatkov v evropski register je potrebna pisna privolitev bolnika v skladu z zakonom o varstvu osebnih podatkov.

Namen registra je spodbujanje priprav novih standardov za oskrbo bolnikov s cistično fibrozo, lažje načrtovanje na področju javnega zdravja in omogočanje raziskav. Podatki se zbirajo v anonimizirani obliki po naslednjih spremenljivkah:

- demografski podatki: starost, spol, status bolnika, datum in vzrok smrti, CF center, država;
- genotip: prva in druga mutacija;
- diagnoza: starost ob diagnozi, vrsta znojnega in titracijskega testa, vrednost kloridov, prisotnost mekonijevega ileusa ob rojstvu, neonatalni presejalni test;
- terapija: hipertonična slanica, antibiotiki, bronhodilatatorji, terapija s kisikom, uporaba Dnaze, azitromicina ali drugega makrolida, ursodeoksiholne kisline, pankreatičnih encimov;
- kontrola: vrednost pljučne funkcije (FEV1, FVC1), telesne mase in višine;
- zapleti: ABPA (alergična bronhopulmonalna aspergiloza), diabetes, pnevmotoraks, bolezni jeter, hemoptize, status pankreasa (fekalna elastaza, maščobe v blatu), pojav malignosti;
- mikrobiologija: kronična okužba z *Burkholderia cepacia*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Stenotrophomonas maltophilia*, *Staphylococcus aureus*, netuberkulozne mikobakterije;
- transplantacija: presaditev pljuč, presaditev jeter.

Podatki iz evropskega registra za cistično fibrozo iz vseh sodelujočih držav so objavljeni v letnem poročilu. V evropskem registru so objavljeni tudi podatki za slovenske bolnike. Iz poročila za leto 2010 je razvidno, da je v Sloveniji 80 bolnikov s cistično fibrozo, od tega 70% mlajših od 18 let. Kronično okužbo s *Staphylococcus aureus* ima 56,2% bolnikov, *Stenotrophomonas maltophilia* 17,5%, kar je največ in s *Pseudomonas aeruginosa* 12,5%, kar je najmanj med evropskimi državami. S cistično fibrozo povezano sladkorno bolezen ima 13,2% bolnikov, jetrno bolezen brez ciroze pa ima kar 27,5% bolnikov. Iz registra je razvidno, da med evropskimi državami naši bolniki največ inhalirajo hipertonično slanico (78,7%), najmanj uporabljajo inhalatorne antibiotike (7,5%) in makrolide (8,7%) ter bronhodilatatorje (12,5%).

Bolniki lahko pod določenimi pogoji sodelujejo v kliničnih preskušanjih. Na začetku prejmejo vabilo na kliniko, kjer jim razložijo merila za vključitev, obremenitve, trajanje in posledice. Bolnik se seznaní z vsebino navodil za izvedbo raziskave in z vso potrebno dokumentacijo. Ima možnost postavljati vprašanja (npr. o težavah, ki lahko nastanejo med raziskavo). Ko se

bolnik odloči za sodelovanje v raziskavi se izvedejo različni testi in mora slediti raziskavi. V času raziskave se ne zdravi z antibiotiki in ni dovoljeno samozdravljenje. Bolnik mora poročati o vsaki spremembi na področju zdravja. Sodelovanje v raziskavi spremeni življenjski slog in je bolnik veliko odsoten z dela. Pojavlja se negotovost, saj se shema zdravljenja lahko kadarkoli spremeni in ni nujno, da zdravilo sploh učinkuje, lahko se pojavi stranski učinki. V času raziskave se spreminja varnost in učinkovitost zdravil.

### **Fizioterapija v vsakdanjem življenju**

Fizioterapevt je del multidisciplinarne skupine v centru za cistično fibrozo. Z redno respiratorno fizioterapijo se želi doseči predihanost vseh delov pljuč, s pomočjo različnih pripomočkov za čiščenje goste sluzi iz dihalnih poti. Zdravljenje se prilagodi posamezniku in se oceni njegovo učinkovitost, kajti bolniki so različni in ena vrsta zdravljenja ni nujno učinkovita tudi za drugega. Potrebno je, da bolnik pri zdravljenju sodeluje. Za zdravljenje pljučnih bolezni in okužb dihal se uporablja tudi inhalacijska terapija po določenem zaporedju.

Do sredine 70. let so strokovnjaki bolnikom s cistično fibrozo odsvetovali telovadbo. Za njih ni bilo priporočljivo, da so fizično aktivni, zaradi težkega dihanja in kašlja, temveč da počivajo v postelji. Otroci s cistično fibrozo so bili oproščeni športnih aktivnosti v šoli.

Danes se telovadba šteje med pomembno oskrbo bolnikov s cistično fibrozo, ki se jo prilagodi zmožnostim posameznika. Treba je nadzoravati in paziti, da se bolnik s cistično fibrozo preveč ne znoji, kašlja ali zadiha. Priporoča se preventivna telovadba, ki traja manj časa, se jo lažje izvede in ni neprijetna ali boleča. Bolnika je treba k telesni vadbi spodbujati, lahko se jo udeležijo tudi starši in sorodniki. Telesna vadba omogoča krepitev mišic, trdnost kosti in samozavest. S telesno vadbo se ohranja dobra drža in predihanost pljuč.

Zgodnje uvajanje telovadbe je izrednega pomena. Starši naučijo otroka pravilne tehnike dihanja in čiščenja dihalnih poti, mu dajo pozitiven odnos do telesne vadbe, ga spodbujajo v šolski gimnastiki in drugih aktivnostih. Otrokom je treba telesno vadbo približati, mu jo narediti zanimivo, da mu bo v veselje. Med vadbo je potreben počitek. Za trdnost kosti je pomemben sprehod, tek, skakanje. Kadar gre za hudo poslabšanje, je treba program vadbe prilagoditi. Izredno pomembno je, da so bolniki, ki so na čakalni listi za presaditev pljuč, v dobri fizični kondiciji.

---

**Rok Bavdek****TELESNA VADBA BOLNIKOV S CISTIČNO FIBROZO****1. UVOD**

Telesna vadba se je v preteklih letih izkazala kot pomemben del izboljšanja zdravstvenega stanja bolnikov s cistično fibrozo (CF). Pojem telesna vadba je pri bolnikih s CF široko zasnovan. Ne govorimo namreč le o enosmernem izboljšanju srčno-žilnega sistema temveč tudi o izboljšanju gibljivosti mišic (poudarek na mišicah trupa in kolka), izboljšanju živčno-mišičnega sistema s sočasnim pravilnim izvajanjem različnih dihalnih vaj. Pregled literature (Schneiderman-Walker, 2000; Moorcroft, 2004; Stevens in Williams, 2007) nam pokaže koristnost telesne vadbe bolnikov s CF, pri katerih so avtorji s spremljanjem različnih parametrov (maksimalna aerobna kapaciteta – Vo<sub>2</sub> max, vrednosti laktata, različne vrednosti pljučnih volumnov s spirometrijo) uporabljali različne metode vadbe. Kljub temu je pri večini opazovanih parametrov prišlo do izboljšanja po končanem obdobju telesne aktivnosti. Vseeno je bila vsem skupna aerobna obremenitev bolnikov oziroma merjencev, o kateri bo več napisanega v nadaljevanju.

**2. TELESNA VADBA**

Po definiciji, ki jo uporablja tudi Svetovna zdravstvena organizacija, je telesna dejavnost kakršnokoli telesno gibanje, ki ga ustvarijo skeletne mišice in katerega posledica je poraba energije nad ravnjo mirovanja. Šport in telesno vadbo razumemo kot posebni vrsti telesne dejavnosti, pri čemer se šport nanaša na organizirano in planirano vadbo, vključuje pa tudi določeno obliko tekmovanja, medtem ko je telesna vadba namenjena izboljšanju telesne pripravljenosti in zdravja.

Ko govorimo o telesni vadbi bolnikov s CF, natančneje govorimo o sočasni interakciji vsaj dveh ključnih telesnih sposobnosti: vzdržljivosti, moči ter delno tudi gibljivosti.

**2.1 Vzdržljivost**

Po tem kriteriju ločimo *mišično* (anaerobno) in *srčno-žilno* (aerobno) vzdržljivost. Mišično vzdržljivost opredeljuje sposobnost posameznih mišic ali mišičnih skupin za vzdrževanje visoko intenzivnih ponavljajočih se obremenitev. *Mišična vzdržljivost* je v visoki povezanosti s spobosnostjo produkcije velike mišične sile, ki jo zagotavljajo hitre motorične enote v mišici z

učinkovito anaerobno presnovo. Zato mišično vzdržljivost imenujemo kar **anaerobna vzdržljivost**. Medtem ko mišična vzdržljivost določa sposobnost posameznih mišic ali mišičnih skupin, pa srčno-žilna vzdržljivost določa sposobnost organizma v celoti. Srčno-žilna vzdržljivost je sposobnost športnika za vzdrževanje dolgotrajnih obremenitev, kot so dolgotrajni tek, plavanje, kolesarjenje, ipd. Srčno-žilna vzdržljivost je visoko povezana z razvojem srčno-žilnega in dihalnega sistema in z oksidativno sposobnostjo predvsem počasnih mišičnih skupin, zato jo imenujemo tudi **aerobna vzdržljivost** (Škof, 2007).

Srčnožilni in dihalni sistem sta ključnega pomena za vzdržljivostno vadbo, zato pride tudi do več prilagoditev:

- Poveča se srčna mišica. Pride do zadebelitve mišične stene ter povečanja volumna srca, predvsem levega ventrikla. To poveča iztisno moč ventrikla in količino krvi, ki jo srce lahko sprejme. Zato se povečata UV in MVS (Lasan, 2005).
- Poveča se utripni volumen srca (UV) v mirovanju in med vadbo, kot posledica povečanega volumna srca ter iztisne moči srče mišice.
- Povečanje minutnega volumna srca (MVS) je najbolj opazna sprememba srčnožilnega sistema pod vplivom aerobnega (vzdržljivostnega) treninga, ki močno loči trenirane ljudi od netreniranih. MVS določa količino krvi, ki steče po žilju v srce v 1 minuti – pretok krvi ( $MVS = HR \times UV$ ), ki se poveča zaradi povečane frekvence srca in utripnega volumna. MVS se pri netreniranih ljudeh povečuje predvsem zaradi povečevanja srčne frekvence, pri treniranih pa tudi zaradi večjega UV srca (Lasan, 2005).
- Poveča se arterio-venska differenca za kisik, ki je posledica bolj učinkovite porazdelitve krvnega pretoka skozi aktivne mišice ter večje sposobnosti treniranih mišic, da izločijo kisik iz arterijske krvi ter ga porabijo – večja poraba kisika.

Ena od najbolj pomembnih prilagoditev organizma na športno vadbo je tudi znižanje frekvence srca. Zniža se FSU v mirovanju ter pri submaksimalnih obremenitvah. Bradikardija – spremembe, ki se pojavijo v avtonomnem živčnem sistemu in povzročijo, ali povečanje vzdraženosti parasympatika ali znižanje vzdraženosti simpatika. Posledica tega je nižja frekvanca srca (Lasan, 2004; deVries, 1986).

## 2.2 Moč

Margareta Sahlberg je v večih raziskavah spremljala učinek moči bolnikov s CF (Sahlberg 2005; Sahlberg 2008). Avtorica opaža, da imajo bolniki manj mišične moči in da so v povprečju šibkejši kot zdravi vrstniki. Pri primerjavi žensk je mogoče opaziti, da imajo bolnice s CF, poleg nižje aerobne sposobnosti, tudi slabšo moč mišic nog in dlani. Pri moških so bila glavna odstopanja v moči mišic trupa in mišic iztegovalk kolena. Tako je smiselno vključiti v telesno vadbo bolnikov s CF tudi vaje za moč.

Za razvoj mišične moči se uporablja množica različnih metod, ki se razlikujejo po priporočenem številu ponovitev (od 1 do 3, vse do 30 in več), številu serij (3 do 6), odmoru med serijami (1 do 5), intenzivnosti obremenitve (od 30 do 100 % mejne teže), tempu izvedbe gibanja (počasi tekoče, eksplozivno) ter tipu mišične kontrakcije (koncentrično, koncentrično-ekscentrično, izometrično). Število ponovitev in teža bremena sta pomembna za cilj, ki smo ga določili za vadbeno enoto (Šarabon, 2007).

V primeru vadbe moči za bolnike s cistično fibrozo je v začetku najbolj primerna t.i. *Standardna metoda 1*, ko vadeči delajo tri ali štiri serije s po 12 do 15 ponovitvami, z bremenom okoli 70% 1RM (ang.:*1 repetition maximal*; enkratna največja hotena kontrakcija). Nadaljevalna vadbba se usmeri bolj v hipertrofični režim treninga, kjer so bremena nekoliko težja (do 80% 1RM), število ponovitev se zmanjša (od 8 do 12), poveča se tudi število serij (od 3 do 5).



Slika 1: Prikaz kako število ponovitev vpliva na različne cilje trenažnega procesa moči

Vadbba moči bolnikov s CF mora biti načrtovana tako, da se enakomerno obremeniti vse večje mišične skupine človekovega telesa. Vseeno je treba dodatno pozornost usmeriti še v mišice trupa. Skrb mnogih ljudi s cistično fibrozo je, da imajo težave s telesno težo. To še posebej velja v času bolezni, ko lahko telesna teža zelo hitro pada. Zato je potreben aktivnen pristop k

izgradnji mišic, z uživanjem ustrezne, kakovostne prehrane, ki stimulira hipertrofijo (mišično rast). Pomembno je, da ljudje s cistično fibrozo začnejo program usposabljanja za povečanje telesne teže in splošno telesno kondicijo že zelo zgodaj. Podhranjenost lahko povzroči izgubo mišične mase. Podhranjeni bolniki ali bolniki, ki izgubijo telesno težo, ne smejo biti preveč obremenjeni s telesno vadbo. Ti ne bodo imeli koristi od treninga ali vaj za krepitev mišic, dokler se jim prehranski status ne izboljša. Obogaten, dodatni program za prehrano je treba začeti vzporedno s programom telesne vadbe (Ugovšek, Skočir, Berič, 2012).

### **3. NAČRTOVANJE IN IZVEDBA TELESNE VADBE**

Telesna vadba se, podobno kot pri vsakem rekreativnem športniku, med seboj razlikuje od bolnika do bolnika. Stopnja fizične sposobnosti narekuje vrsto obremenitve, trajanje ter seveda intenzivnost vadbe. Stopnjo intenzivnosti spremljamo s merjenjem srčnega utripa, povratno informacijo vadečega ter tudi s frekvenco pokašljevanja. Pri merjenju frekvence srčnega utripa (tehnika merjenje srčnega utripa na 10" in potem pomnožimo s 6) je območje v katerem se gibljemo pri vadbi nekje od 150 do 170 ud/min (odvisno od treniranosti in sposobnosti vadečega). Tako je vadeči v aerobnem (nizko do srednje intenziven napor, aerobni energijski procesi) in tudi v aerobno-anaerobnem (preseganje nivoja laktatnega praga) območju vadbe.

Pri začetnikih ali pri bolnikih s težjim zdravstvenim stanjem so poleg aktivnih tehnik dihanja pomembne lažje vaje za moč rok, nog in trupa. Organiziramo krožno vadbo, kjer si izberemo vaje za naslednje mišične skupine:

- *Iztegovalke kolka ali glutealne mišice* (počepi, izpadni koraki, stopanje na klop, enonožni ali sonožni dvigi kolka v ležečem položaju),
- *Iztegovalke kolena* (različni iztegi v kolenu ali različni polpočepi),
- *Upogibalke kolena* (dvigovanje bokov na hrbtnu, upogib v kolenu)
- *Prsa* (odmiki in primiki uteži),
- *Široka hrbtna mišica* (različni prtegi trupa v položaju sede ali stoje),
- *Trebušne mišice* (različne vaje upogibov v trupu, rotacij in odklonov v trupu)
- *Iztegovalke trupa* (različne vaje).

Način metode treninga je obhodna vadba. To je organizacijsko specifična oblika vadbe, katere osnovna značilnost je vadba po postajah. Postaja je določeno mesto v vadbenem prostoru, kjer vadeči opravlja neko točno določeno vajo, torej so na tem mestu nenehno potrebni rekviziti in dovolj prostora za opravljenje teh vaj. Postaj je skupaj od šest do dvanaest z dvemi do petimi krogi. Ena postaja oziroma vaja traja od 15 pa vse do 40 sekund,

različno od težavnosti vaje ter sposobnosti vadečega. Sama vaja lahko traja celo več (90 sekund) pri različnih statičnih vajah za stabilizacijo trupa. Pomembno je, da se postaje znotraj obhodne vadbe med seboj razlikujejo glede aktivacije posameznih mišičnih skupin. Vadba je sestavljena od šestih (začetek) do dvanajstih postaj (nadaljevalno), s po dvemi in kasneje do štirimi krogi. Na začetku vadbe je obvezno ogrevanje, sledi glaven del vadbe, na koncu pa statično raztezanje in umirjanje. Primer pravilnega zaporedja aktivacije posameznih mišic ter primer lažje in težje vadbe je prikazan v *Tabeli 1* in v *Tabeli 2*.

Za vadbo je zaželeno čimvečje število različnih vadbenih pripomočkov kot so trakovi TRX, elastike, medicinske in švicarske žoge. Ti so predvsem primerni, ker omogočajo vključitev več mišičnih skupin v določeni gibalni nalogi. Tako pri enonožnem polčepu s funkcionalnem pripomočkom TRX aktivno ne deluje le mišica kvadriceps, temveč zaradi slabšega ravnotežja močno koaktivira tudi mišica, ki upogiba koleno ter mišice trupa.

Pomembno je še poudariti, da so dosedanje izkušnje pokazale, da imajo bolniki s CF tudi precej težav pri samem gibanju zaradi zakrčenih mišic. Kot najbolj kritične so se izkazale mišice kolka, sploh dvosklepne upogibalke kolka pa tudi mišice, ki iztegujejo gleženj. V trenažnem procesu se je tako potrebno posvetiti tudi razteznim vajam (tako dinamičnim kot statičnim), sploh mišicam kolka in trupa, kar je z vidika dihanja tudi pomembno.

*Tabela 1:*

### **Primer obhodne vadbe, začetno**

*Ogrevanje, kolo, 10 min*

*Dinamično raztezanje mišičnih skupin, 10 min*

*Uvod del vadbe za mišic trupa, vadba stabilizacije trupa*

**1. OBHODNA VADBA** (*odmor med vajami cca 40", odmor med serijami 3'*):

	Ime postaje	Število serij	Trajanje / Ponovitve:
1. postaja:	TRX: Počepi, tekoče	3x	15x
2. postaja:	Iztek v trupu, noge fiksirane	3x	15x
3. postaja:	Upogib v trupu, noge gor	3x	15x
4. postaja:	Veslanje, stoje, elastika	3x	15xL+D

**2. OBHODNA VADBA** (*odmor med vajami cca 40", odmor med serijami 3'*):

1. postaja:	Upogib v kolku, sede, elastika	2x	15xL+D
2. postaja:	Brcanje v sedečem položaju	2x	20"
3. postaja:	Sonožen iztek v kolku, leže	2x	15x, L+D
4. postaja:	BOSU: Ravnotežje, stoje	2x	30" L+D

Kolo, umirjanje, nizka intenzivnost cca 6'

*Statično raztezanje, 2x30", skupaj cca 15' (iztegovalke in upogibalke kolena, iztegovalke in upogibalke kolka, enosklepne in dvosklepne iztegovalke gležnja, prsne mišice, upogibalke in iztegovalke trupa)*

Tabela 2:

**Primer obhodne vadbe, napredno**

*Ogrevanje, kolo, 10 min*

*Dinamično raztezanje mišičnih skupin, 10 min*

*Uvod del vadbe za mišic trupa, vadba stabilizacije trupa*

**1. OBHODNA VADBA** (*odmor med vajami cca 40", odmor med serijami 3'*):

Ime postaje	Število serij	Trajanje / Ponovitve:
1. postaja: TRX: Veslanje, stoje	4x	20x
2. postaja: Enonožni skoki na skrinji	4x	20x, L+D
3. postaja: Upogib v trupu, noge gor	4x	20x
4. postaja: Sonožni upogib v kolenu, šv. žoga	4x	15x
5. postaja: Počep s sočasnim dvigom droga	4x	15x

**2. OBHODNA VADBA** (*odmor med vajami cca 40", odmor med serijami 3'*):

1. postaja: Met medicinske žoge za glavo, sede	3x	15x
2. postaja: Izteg v trupu, noge fiksirane	3x	20x
3. postaja: TRX: Enonožni polčep, stoje	3x	15x, L+D
4. postaja: Potisk izpred prsi, elastika, stoje	3x	20", L+D
5. postaja: Opora spredaj	3x	60"

Kolo, umirjanje, nizka intenzivnost 10'

*Statično raztezanje, 2x30", skupaj cca 15' (iztegovalke in upogibalke kolena, iztegovalke in upogibalke kolka, enosklepne in dvosklepne iztegovalke gležnja, prsne mišice, upogibalke in iztegovalke trupa)*

#### **4. ZAKLJUČEK**

Omenjene raziskave nakazujejo, da mora biti telesna vadba eden izmed najpomembnejših dejavnikov zdravljenja s CF. Pregled literature sicer razkrije, da je trenutno še veliko vprašanj glede na tip in intenzivnost treninga za različne stopnje bolezni s CF. Splošno mnenje in rezultati raziskav vseeno nakazujejo, da obstaja močna korelacija med telesno vadbo, kombinacijo tehnik respiratorne fizioterapije in izboljšanjem celotnega srčno-žilnega sistema, kar preprečuje težko dihanje pri bolnikih s cistično fibrozo. Telesna vadba mora biti natančno zasnovana glede na bolnikovo zdravstveno stanje. Biti mora redna, vendar vseeno sama vadba, verjeto še ne bo dovolj. Potrebno je privzeti tudi zdrav način življenja s čimveč gibanja ter zdravo prehrano. Kot navajata Stevens in Williams (2007) trenutno nobena druga terapija ni bolj učinkovita kot ohranjanje in izboljšanje aktivnega življenjskega sloga pri bolnikih s CF.

## 5. LITERATURA

- DeVries, H. A., (1986). *Physiology of Exercise*. Dubuque, Iowa: Wm. C. Brown Publishers.
- Moorcroft, A.,J., Dodd, M., E., Morris, J., Webb, A.,K. (2004). Individualised unsupervised exercise training in adults with cystic fibrosis: a 1 year randomised controlled trial. *Thorax*, 2004, Dec;59(12):1074-80.
- Lasan, M. (2004). Spreminjanje stalnosti – fiziologija športa. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Fakulteta za šport.
- Lasan, M. (2005). Stalnost je določila spremembo – fiziologija. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Fakulteta za šport.
- Sahlberg, M.,E., Svantesson, U., Thomas, E.,M., Strandvik, B. (2005). Muscular strength and function in patients with cystic fibrosis. *Chest Journal*. 2005 May;127(5):1587-92.
- Sahlberg, M., Svantesson, U., Magnusson Thomas, E., Andersson, B.,A, Saltin, B., Strandvik, B. (2008) Muscular strength after different types of training in physically active patients with cystic fibrosis. *Scandinavian Journal of Medicinke & Science in Sports*. 2008 Dec;18(6):756-64. Epub 2008 Jan 14.
- Schneiderman-Walker, J., Pollock, S.,L., Corey, M., Wilkes, D.,D., Canny, G.,J., Pedder, L., Reisman, J., J.; (2000). A randomized controlled trial of a 3-year home exercise program in cystic fibrosis. *The Journal of Pediatrics*. Vol. 136, Issue 3, Pages 304 – 310, March 2000
- Stevens, D., Williams, C., A. (2007). Exercise Testing and Training with the Young Cystic Fibrosis Patient. *Journal of Sports Science and Medicine* (2007) 06, 286 – 291.
- Šarabon, N. idr. (2007). Šport po meri otrok in mladostnikov. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Fakulteta za šport, Inštitut za šport.
- Škof, B. idr. (2007). Šport po meri otrok in mladostnikov. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Fakulteta za šport, Inštitut za šport.

**Maša Hribar**

## **OSNOVE ZDRAVE PREHRANE PRI CISTIČNI FIBROZI**

Pravilna in zdrava prehrana je pomemben del celovitega pristopa pri zdravljenju cistične fibroze (CF). S prehranskimi ukrepi je ključno začeti takoj po diagnozi, kajti neprimerna prehranjenost je namreč povezana z zaostankom v rasti, slabšo pljučno funkcijo in nasploh slabšo prognozo bolezni<sup>1,2</sup>. S primerno prehrano želimo doseči letom primerno višino in težo, z zadostnim deležem puste telesne mase optimalen prehranski status in izboljšati kvaliteto življenja.

Razlog za neprimerno prehranjenost je kronično neskladje med energijskimi potrebami in energijskim vnosom. Bolniki potrebujejo od 10 do 100 % večji energijski vnos kot njihovi vrstniki<sup>3</sup>, to pa predvsem na račun slabe prebave in absorpcije hranil ter povečanih energijskih potreb zaradi stalnega vnetja<sup>4</sup>. Priporočen energijski vnos se mora prilagoditi posamezniku, glede na njegovo prehranjenost in stabilnost zdravstvenega stanja. Pravočasna intervencija v prvem letu življenja je ključnega pomena, saj se prehranski prirast ohrani kasneje v življenju<sup>5</sup>, predvsem priporočljivo je dojenje<sup>6</sup>. Podhranjenost je pogostejša pri bolnikih, ki trpijo za prizadetostjo trebušne slinavke, dojenčkih, adolescentih in nosečnicah<sup>4</sup>. Najlažji način za povečanje energijskega vnosa je obogatitev z maščobami. Najbolj primerno je dodajanje olj, kot so: laneno, repično, konopljino, sojino orehovo in ribje olje k že gotovim jedem. Za bolnike z motnjami v delovanju trebušne slinavke je nujno potrebno, da ob obroku zaužijejo primerno količino pankreatičnih encimov. V primeru, da se ob obroku, ki vsebuje maščobe ne zaužije pankreatičnih encimov, se izgubi del zaužite maščobe in vitaminov. Zgoraj našteta olja so bogata z omega 3 večkrat nenasičenimi maščobnimi kislinami, ki izboljšajo prebavo in delujejo protivnetno<sup>7</sup>. V maščobi so topni tudi nekateri vitamini (A, D, E, K), ki so lahko v pomanjkanju pri bolnikih s CF prav zaradi slabše absorpcije maščob. Bolnik s CF mora ne glede na dodajanje vitaminskih pripravkov uživati mnogo raznovrstne zelenjave in sadja. Zelenjava in sadje sta bogat vir vitaminov, mineralov in prehranskih vlaknin, ki pa so ključnega pomena pri zdravi prehrani pri CF. Priporočljiva je maščobna obogatitev zelenjavno-sadnih obrokov, saj s tem lahko povečamo dostopnost maščobotopnih vitaminov. Dobri viri maščobotopnih vitaminov so predvsem jajca, jetra, ribje olje, mleko in mlečni izdelki, temno zelena in rumeno/oranžna zelenjava, sadje in rastlinska olja<sup>8</sup>. Prehranska vlaknina, ki se v večjih količinah nahaja v polnozrnatih izdelkih, stročnicah, zelenjavi in sadju je pomembna zaradi odvajjalnega učinka, upočasni prebavo v tankem črevesu<sup>9</sup>, je hrana za koristne bakterije, kljub pozitivnim učinkom pa je ni priporočljivo uživati v prevelikih količinah, kajti povzroča občutke sitosti in zmanjša absorpcijo hranil. Ogljikovi hidrati naj predstavljajo do 45-50% celodnevnega energijskega vnosa. Priporočljivo je

omejeno uživanje živil, ki vsebujejo veliko količino enostavnih ogljikovih hidratov, kot so sladke pijače, sladkarije in slaščice, vendar je treba paziti, da izključena sladka živila nadomestimo s škrobnimi, tako da ne zmanjšamo energijskega vnosa. Živila z visoko vsebnostjo beljakovin (meso, ribe, jajca, stročnice, mleko in krompir) naj bodo vključena v vsaj dva obroka dnevno<sup>10</sup>. Potreba po beljakovinah se poveča v času infekcij, zato je priporočljivo, da se poveča tudi beljakovinski vnos. Večji vnos beljakovin ugodno vpliva tudi na manjšo izgubo mišične mase pri bolnikih s CF<sup>11</sup>. Mleko in mlečni izdelki (trdi sir, sir, jogurt), so odličen vir kalcija, ki je pomemben za ohranjanje kostne gostote. Telesna aktivnost priomore pri vzdrževanju kostne gostote, obenem pa je treba paziti na zadosten vnos tekočine in nadomestiti izgube soli<sup>12</sup>.

Osnove zdrave prehrane pri cistični fibrozi temeljijo na povečanem energijskem vnosu, predvsem na račun kvalitetnih maščob (laneno, repično, konopljino, sojino orehovo in ribje), ki jih titriramo s pankreatičnimi encimi in večje količine zaužite hrane. Obenem ne smemo pozabiti na vnos vitaminov iz zelenjave in sadja, ter kalcija iz mleka. Energijski in beljakovinski vnos je priporočljivo še zvečati v času infekcij, ker so takrat potrebe še večje. Nenazadnje je pomembno, da je hranjenje prijetna izkušnja za celotno družino.

## LITERATURA

- Yen EH, Quinton H, Borowitz D. Better nutritional status in early childhood is associated with improved clinical outcomes and survival in patients with cystic fibrosis. *J. Pediatr.* 2013;162(3):530-535.e1. doi:10.1016/j.jpeds.2012.08.040.
- Article O. Relationship between nutritional status and lung function in cystic fibrosis: cross sectional and longitudinal analyses from the German CF quality assurance (CFQA) project. 2002;596-601.
- Stallings V a, Stark LJ, Robinson K a, Feranchak AP, Quinton H. Evidence-based practice recommendations for nutrition-related management of children and adults with cystic fibrosis and pancreatic insufficiency: results of a systematic review. *J. Am. Diet. Assoc.* 2008;108(5):832-9. doi:10.1016/j.jada.2008.02.020.
- Haller W, Ledder O, Lewindon PJ, Couper R, Gaskin KJ, Oliver M. Cystic fibrosis: An update for clinicians. Part 1: Nutrition and gastrointestinal complications. *J. Gastroenterol. Hepatol.* 2014;29(7):1344-1355. doi:10.1111/jgh.12546.
- Farrell PM, Kosorok MR, Rock MJ, et al. Early Diagnosis of Cystic Fibrosis Through Neonatal Screening Prevents Severe Malnutrition and Improves Long-Term Growth. *Pediatrics* 2001;107(1):1-13. doi:10.1542/peds.107.1.1.
- Sermet-Gaudelus I, Mayell SJ, Southern KW. Guidelines on the early management of infants diagnosed with cystic fibrosis following newborn screening. *J. Cyst. Fibros.* 2010;9(5):323-9. doi:10.1016/j.jcf.2010.04.008.

- Li L, Somerset S. Digestive system dysfunction in cystic fibrosis: challenges for nutrition therapy. *Dig. Liver Dis.* 2014;46(10):865-74. doi:10.1016/j.dld.2014.06.011.
- Haskell MJ. The challenge to reach nutritional adequacy for vitamin A: β-carotene bioavailability and conversion--evidence in humans. *Am. J. Clin. Nutr.* 2012;96(5):1193S-203S. doi:10.3945/ajcn.112.034850.
- Jenkins DJ a., Marchie A, Augustin LS a., Ros E, Kendall CWC. Viscous dietary fibre and metabolic effects. *Clin. Nutr. Suppl.* 2004;1(2):39-49. doi:10.1016/j.clnu.2004.09.007.
- Nutrition : a guide for children and parents. 2013;(April).
- Engelen MPKJ, Com G, Wolfe RR, Deutz NEP. Dietary essential amino acids are highly anabolic in pediatric patients with cystic fibrosis. *J. Cyst. Fibros.* 2013;12(5):445-53. doi:10.1016/j.jcf.2012.12.011.
- Sinaasappel M, Stern M, Littlewood J, Wolfe S, Steinkamp G, Heijerman HGM. Nutrition in patients with cystic fibrosis : a European Consensus. 2002;1:51-75.

## Magdalena Korenika

### ŽIVLJENJE Z BOLNIKOM S CISTIČNO FIBROZO

Sem Magdalena Korenika mamica dveh otrok. Prvi je Leon star 6 let drugi pa je Nejc star 4 leta in je bolnik s cistično fibrozo. Ko sva se s partnerjem odločila za družino si nisva niti mislila, da se nama lahko kaj zgodi. V družini ni bilo nobenega s kronično boleznijo ali kaj resnejšega.

Ko se nama je povil prvi otrok sva bila presrečna, najlepši dogodek, ki traja in traja. Vsako obdobje otroka je bilo zanimivo in lepo. Po želji po še večji družini sva pohitela in po 13. mesecih sem zanosila. Veselje kot prvič. V nosečnosti sem imela manjše težavice s centrom za ravnotežje in bila sem hospitalizirana en teden. Takrat sem bila prvič ločena od svojega otroka. Težka preiskušnja. Veseli dogodek smo pričakovali 27.10.2010. Leon je nestрпно čakal svojega bratca.

26.10.2010 sem imela ctg pregled, ki pa ni bil najboljši. Poslali so me nazaj k zdravniku, pa tudi njemu izvid ni bil všeč, zato me je po 15 min naročil na umetne popadke. Otroka ni bilo slišati. Po nekaj mučnih minutah čakanja mi je na mizi odtekla voda in smo se pripravili na porod. Trajalo je kakih 20 min in končno je na svet prijokal 3835 kg in 54 cm velik Nejc. Na pogled zelo zdrav, imel je vse kar otrok mora imeti. Že v porodnišnici sem opozorila, da otrok težko diha čez nosek. Dali so mu fiziološko raztopino in dejali, da je to od poroda.

Odšli smo domov veseli in neučakani, da vidim še Leona in mu pokažem bratca. Dihanje čez nosek se je samo poslabševalo in smo bili redni obiskovalci zdravstvenega doma, večkrat pa tudi SB Izola. Očistili so mu nosek in smo odšli domov. Tako je bilo večkrat. Ker se je to ponavljalo, sem vztrajala, da otroka temeljito pregledajo in mu pomagajo. Po dolgih dveh tednih se je v bolnici zgodilo kar se nam je dogajalo tudi doma. Bil je čas obiskov in prišli sta mama in sestra na obisk, jaz pa sem odšla na kavico in malo svežega zraka. Mama in sestra sta ostali z Nejcem. Med spanjem je Nejc ostal brez zraka (apnoična ataka). Dvigale so ga, tresle, a Nejc je postal moder in se ni odzival. Rokice so mu padle in ni bilo znakov življenja. Med tem je sestra pozvonila in čakala, da nekdo od zdravstvenega osebja pride v sobo, a ni bilo nikogar. V naši sobi ni zvonilo, ampak je utripala samo lučka. Sestra je odšla na hodnik in klicala na pomoč. Takoj so pritekle sestre in za njimi zdravniki, ko je mama Nejca obrnila na trebuh in ga potolkla po hrbtnu. Takrat je Nejc hlastal po zraku. Zadihal je .... Od takrat naprej so mu merili saturacijo. Po hitrem postopku smo bili poslani na Pediatrično kliniko v Ljubljano na magnetno resonanco. Po dolgem mesecu bivanja v Izoli smo ponovno ostali v bolnišnici še v Ljubljani. Magnetna resonanca ni pokazala nobenih zapletov, čez noč so mu

merili saturacijo in ugotovili, da ima nekaj premorov. Ker se je stanje umirilo in sem jim razložila, da sem že mesec dni v bolnici in imam doma še dve leti starega otroka, so nas odpustili v domačo oskrbo.

Doma smo bili mesec dni in zopet smo morali v SB Izolo, ker je Nejc nenadoma začel bruhati kri v loku. Ker je bil dojen, sem najprej preverila moje prsi, vendar ni bilo nič narobe. Po temeljitem pregledu in izpiranju želodčka so nas napotili v Ljubljano na gastroenterološki oddelek. Ko smo prispeli in so nas sprejeli na oddelek sem prosila za prsno črpalko, da si izčrpam dojki. Najprej sem izčrpala levo, nato še desno dojko in iz dojke je pritekla sama kri. Hvala bogu, nič ni narobe z otrokom, ampak z menoj. Naslednji dan so nas odpustili in odšli smo domov.

Težave z noskom in ušeski so se kar vrstile. Nejc je imel vnetje za vnetjem, iz noska in ušes mu je odtekal gnoj. Ker sem vztrajala, da je z otrokom nekaj narobe, sva se z dr. Stopar (ORL) dogovorila za operacijo žrelnice in vstavitev timpanalnih cevk v oba ušesa.

Poseg so opravili marca 2012 v SB Izola. Po dogovoru z zdravnikom, so z instrumentom pregledati nosek in opazili izbokline, t.i. polipe. Zdravnik je pristopil k meni in mi povedal, da so v nosku našli polipe, da je poseg potekal normalno brez zapletov in da bo Nejc opravil se eno preiskavo. Naredili so mu iontoforezo in bila je pozitivna. Čakala sem na zdravnico, da mi vse skupaj razloži. Čakanje me je ubijalo, zdelo se mi je, da je neskončno. Ko je prišla, me je povabila v drugo sobo in razložila, da sumijo na cistično fibrozo. Tako smo bili napoteni na pediatrično kliniko v Ljubljano in tam opravili še vse preiskave. Bilo je potrjeno, da ima Nejc cistično fibrozo.

In tako je bil 04.04.2010 zopet hospitaliziran, zaradi okužbe s *Pseudomonas aeruginosa*. Odkrit je bil že med prvim pregledom in smo si že eleli, da bi ga uničili. Pričeli so z eradicacijskim zdravljenjem. Med vsem tem dogajanjem sem ostala še brez službe. In borba se začenja. Zdravniki odsvetujejo skupno varstvo otrok, zato druge izbire nimaš, kot da ostaneš doma z otrokom, ga neguješ in skribiš za stalno terapijo. Vendar brez dohodka danes ne gre. Koliko denarja porabiš samo za vsakodnevne potrebe otroka, kaj pa še vse ostalo? Boj je bil, ker na zavodu za zaposlovanje ni bilo posluha, da je otrok bolan in rabi nego. Zahtevali so zdravniško potrdilo in niso bili nič kaj prijazni, ker varčujejo. Kaj ne bom dobila finančnih sredstev, do katerih sem upravičena? V takih trenutkih ugotoviš, kako ostaneš sam, brez moči in se ne poznaš, kako si lahko nesramen in napadalen. VVAAAUUUU. Sama sebe sem presenetila. Dobila sem pravico, ki mi je pripadala.

Zgodba se še ni končala, sledila je borba še na centru za socialno delo, tam, kjer pričakuješ, da ti bodo stali ob strani in ti pomagali. Katastrofa. Za vse sem se morala boriti, ker sem bila brez dohodka in imam otroka s posebnimi potrebami. Borila sem se za pravico nadomestila za izgubljeni dohodek. Odgovor s strani uradnice centra za socialno delo je bil: »Vaš otrok bi moral biti dobesedno rastlina, da vam to pripada.« Nejc pa je živahen fantek, ki je tekal po njeni pisarni. Vprašala sem jo, kdo o tem odloča in zahtevala obrazec, da ga izpolnim. Pri tem uradniki pridejo na dom, pogledati stanovanje, pa čeprav uradnica ni vedela, zakaj je temu tako in zakaj mora priti domov. Taka so pač pravila, pa čeprav ne vedo čemu služijo. Vse sem rešila z mojo vztrajnostjo in borbenostjo. Dobila sem, kar mi pripada. Ne bom pozabila, koliko napotkov prejmeš na Pediatrični kliniki, predno prideš domov z otrokom. Obvezne inhalacije, fizioterapija 2x na dan, probiotiki, antibiotiki, inhalacije antibiotikov 2x na dan. Ojoj, kdo to zmore. Ustrašila sem se lastnega otroka, bala sem se, da tega ne bom zmogla. Prideš domov in pogledaš otroka, pa si rečeš: »Zate bo mama naredila vse, pa čeprav vsega ne zna, se bo naučila.«

19.06.12 ambulantni pregled, 23.06.12 pa sprejem zaradi ponovne eradikacijske terapije okužbe s *Pseudomonas*. Po 6. dneh terapije so mu nastavili žilni port, ker so se žilice mašile in pokale, zato ni bilo druge rešitve. To je bil še en šok za mene, ampak tudi to sem uspešno prestala. 07.07.12 spet zdravljenje za okužbo s *Pseudomonas*, zopet 14 dnevno zdravljenje v bolnišnici. Zelo naporno, še posebej, ko imaš še enega otroka doma. Prvi otrok je bil zelo jezen in ni se žezel pogovarjati z menoj. Mama je bila lumpa. Bili so zelo težki trenutki zame. 17.08.12 ambulantni pregled, kjer je bila spet okužba s *Pseudomonasom*. 22.08.12 sprejem in zopet zdravljenje. 12.10.12 ambulantni pregled zaradi poslabšanja. Tako je potekalo naše prvo leto po postavitvi diagnoze, pa se še vedno nismo rešili bakterije. Nejc ima kronično kolonizacijo s *Pseudomonasom*.

Leto 2013 je bilo malo mirnejše. Z Nejcem sva bila doma, se sprehajala, poskrbela sem, da se imava lepo in da sva utrujena. Popoldan še na igrišče in imeli smo pravi mix dejavnosti: kolesarjenje, rolanje, tek, nogomet... Bila sem čisto predana športnim aktivnostim, tudi ko Nejc ni zmogel, sva se borila skupaj. Ni mi žal, da sem kot mlada mamica ostala doma z otrokom. To je moja naloga, da čim bolje poskrbim za svojega bolnega otroka. Večkrat sem se vprašala, če mogoče pretiravam v vsem tem. Ko pogledam svojega otroka, kako se bori za življenje, za dihanje, koliko prekašljanih dni in noči je, si rečem, še premalo sem tečna. Drugače je, da ti samo poznaš to bolezen, kot pa, če ti s tem bolnikom živiš in je popolnoma odvisen od twoje pomoči. Vse napotke, ki smo jih prejeli na Pediatrični kliniki, jih izvajamo starši bolnikov ali pa oni sami in to vzame ogromno časa. Vesela sem, da sem doma, ker tako lahko poskrbim, da je tudi starejši sin doma, ko se v vrtcu širijo razne okužbe. Takrat se

imamo lepo in se vsi trije skupaj pocrtamo. Tako imam dva otroka doma in sem sposobna poskrbeti, da sta urejena, da so opravljena vsa gospodinjska opravila, pa še lepo se imamo. Človek večkrat ne ve, koliko je zmožen in kaj vse zmore, dokler ni postavljen pred dejstvom.Tako se borimo iz dneva v dan. Vsak dan živimo zase. Se borimo.To ni normalno življenje.To je posebno življenje, tako kot so to naši otroci.

Žalostno je, da se že dosti ve o tej bolezni, pa se starši bolnikov in bolniki sami borijo na raznih ustanovah in dokazujejo, da zaradi svoje bolezni, ki je napredovala, niso sposobni normalno živeti in delati. Naš boj ni končan in mi imamo energijo za boljše življenje naših otrok in se bomo borili. Naši otroci niso drugačni, niso ubogi, so posebni.

**Tea Gajšek, Alenka Slavinec**  
**PREDSTAVITEV KNJIGE »JAZ SEM DAROVALEC«**

Ptujčanki Tea GAJŠEK in Alenka SLAVINEC sta priateljici iz otroštva, zato je knjiga še toliko bolj sinhrona in deluje kot celota, ki se konča s pozitivnim sporočilom ljubezni do življenja, družine, partnerja ter nagovori bralca k podpisu pristopne izjave darovalca.

Knjiga je napisana v prvi osebi iz vidika mame Lie GAJŠEK, ki je imela dvakratno transplantacijo pljuč.

Fotografsko je opremljena s fotografijami na temo voda, avtorice Alenke Slavinec, ki se posredno na simbolični ravni dotikajo vsebine poglavij in bralca malenkost umirijo, saj te vsebina pripelje do solza in seže globoko v posameznikova čustva in empatijo.

Knjigo priporoča strokovna medicinska javnost iz Kliničnega centra, Valentin Sojar, dr. med, prim. Danica Avsec, dr. med., direktorica Slovenija Transplant, dr. Walter Klepetko iz Dunajskega kliničnega centra, kot tudi zavarovalnica Vzajemna, Pulmodata, Društvo za osebnostno rast, Večer, in številni drugi.

Knjiga je prevedena tudi v angleščino.

## AVTORJI

Univerzitetni klinični center Ljubljana, Interna klinika, Klinični oddelek za pljučne bolezni in alergije, Zaloška cesta 7, 1000 Ljubljana  
**doc. dr. Barbara Salobir, dr. med.**  
**Izidor Kos, dipl. z. n.**

Univerzitetni klinični center Maribor, Klinika za pediatrijo, Enota za pediatrično pulmologijo, revmatologijo in alergologijo, Ljubljanska ulica 5, 2000 Maribor  
**Maja Tomazin, dr. med.**  
**asist. mag. Matjaž Homšak, dr. med.**  
**asist. dr. Vojko Berce, dr. med.**  
**Brigita Koren, dr. med.**

Nacionalni laboratorij za zdravje, okolje in hrano, Laboratorij za javnozdravstveno virologijo, Bohoričeva 15, Ljubljana  
**mag. Katarina Prosenc Trilar, univ. dipl. biol.**

Medsport, kondicijsko treniranje in športna rehabilitacija, Šiškovo naselje 16, 4000 Kranj  
**Rok Bavdek, prof. šp. vzug.**

Društvo za cistično fibrozo Slovenije, Troštova 5, 1292 Ig  
**Maša Hribar, dipl. inž. živ. in preh. (UN)**  
**Alja Klara Ugovšek**  
**Sabina Ugovšek**  
**Magdalena Korenika**  
**Tea Gajšek**

**Alenka Slavinec**



Za pomoč pri izvedbi dvodnevnega strokovnega srečanja se zahvaljujemo vsem predavateljem in podjetjem, ki so omogočili izvedbo tega strokovnega posveta.