

Kako zdravimo cistično fibrozo?

Zdravljenje je usmerjeno v energično preprečevanje pljučnih okvar z **redno respiratorno fizioterapijo**. Podhranjenost obvladujemo z visokoenergetsko prehrano in s **prehrabnenimi dodatki** ob rednem uživanju **encimov trebušne slinavke**, ki se jih odmerja glede na količino zaužitih maščob.

Pri zdravljenju pljuč, z redno respiratorno fizioterapijo pomagamo pri čiščenju goste, lepljive sluzi iz dihalnih poti, kjer so ugodni pogoji za rast in razvoj mikroorganizmov, ki povzročajo akutne in kasneje kronične okužbe dihal. Za redčenje goste sluzi se uporabljajo **zdravila v obliki inhalacij** (4,5% ali 7% NaCl, Pulmozyne). V primeru zdravljenja okužb dihal se uporabljajo **ustrezni antibiotiki** glede na občutljivost bakterij, ki so izolirane iz sputuma ali brisa žrela ali aspirata.

V primerih, ko je indeks telesne mase pod predpisanimi normativi je potrebno tudi **enteralno** zdravljenje preko nazogastrične sonde ali gastroenterostome.

Zdravljenje sladkorne bolezni se zdravi z **inzulinom**, kostno bolezen pa z **zdravili**, ki **preprečujejo izgubo kostne mase**.

Avtorica: Slavka Grmek Ugovšek
Ilustratorica: Anka Švigelj Koželj
Oblikovanje: Uroš Sajko
Ljubljana, 2010

Znak vseh bolnikov s cistično fibrozo je rdeča vrtnica.



Ali obstajajo novi načini zdravljenja cistične fibroze?

Po svetu je veliko raziskovalnega dela usmerjenega v iskanje novih in boljših načinov zdravljenja bolnikov, obolelih s cistično fibrozo.

Čeprav je zdravljenje cistične fibroze zgolj simptomatsko in predstavlja **presaditev pljuč** ob hudo napredovani bolezni edino možnost, se predvideva, da se bo v prihodnosti z **genskim zdravljenjem** popravilo osnovno bolezensko okvaro.

Izgledi za večji napredek v zdravljenju cistične fibroze v prihodnosti so dobri, do tedaj pa je potrebno ohraniti čim bolj čista pljuča in **omogočiti čim kakovostnejše življenje bolnikom, obolelim s cistično fibrozo in njihovim družinam**.

V društvu s samopomočjo lajšamo tegobe vsakdana in si med seboj izmenjujemo svoje težke, a dragocene izkušnje.

PRIDRUŽITE SE NAM!

Društvo za cistično fibrozo Slovenije
Troštova ulica 5
SI-1292 Ig

E-pošta: cisticna.fibroza.slo@gmail.com
Spletna stran: <http://www.drustvocf.com>

SOOČENJE S CISTIČNO FIBROZO



Ali pri vašem otroku sumijo ali pa so ugotovili, da ima cistično fibrozo?

Če je vaš odgovor DA, si preberite:

Kaj je cistična fibroza?

Cistično fibrozo (CF) ponekod imenujejo tudi mukoviscidoza. Je **genetska bolezen**, ki se izrazi pri otroku, če prejme okvarjen gen od obeh staršev. Zaradi mutacije gena oboli približno 1 od 5000 novorojenih letno, mutacijo pa nosi vsak 25. človek.

Gen je osnovna materialna enota dedovanja, nosilec dedne lastnosti. Na molekularni ravni je gen del molekule DNK, torej nukleotidno zaporedje, ki se prepisuje v RNK. Geni so **navodila za zgradbo in delovanje ljudi** ter vseh živih bitij. Najdemo jih v celicah, ki gradijo vsa živa bitja. Ker je **celica odvisna od navodil v genih**, je izredno življenjsko pomembno, da so vsi geni funkcionalni, torej, da se iz njih prepisujejo funkcionalne molekule RNK in da se iz njih prevajajo funkcionalni proteini. Če je gen mutiran, se lahko zgodi, da telo ne more izdelati telesne snovi, ki jo potrebuje. Ker so geni v dveh kopijah, je v večini primerov (**recesivne mutacije**) organizem prizadet samo takrat, ko sta **obe kopiji nekega gena nefunkcionalni**, kot je to v primeru cistične fibroze. Do mutacij večinoma pride pri podvojevanju molekule DNK. V splošnem je **mutacija** vsaka sprememba nukleotidnega zaporedja v molekuli DNK.

Zatorej se morate zavedati, da za bolezen **niste krivi**, saj sami ne morete vplivati na delovanje genov.

Kako ugotovimo bolezen?

Posebna preiskava, **iontoforeza**, meri količino soli v znoju. Nekoč je veljala za osnovni test, s katerim so potrdili diagnozo. Temelji namreč na dejstvu, da je znoj ljudi s cistično fibrozo bolj slan – vsebuje več soli – kot znoj zdravih ljudi.

Danes je potrebno za potrditev cistične fibroze **genetsko testiranje**. Izvede se z odvzemom krvi in pregledom v posebnem laboratoriju.

Katere organe prizadene cistična fibroza?

Cistična fibroza je bolezen, ki prizadene več organskih sistemov. Najpogosteje prizadene **dihala** in **prebavila**, pridružijo pa se ji lahko še sekundarne bolezni.

Kakšne težave povzroča?

Osnovna okvara pri cistični fibrozi je moteno prehajanje natrijevih in kloridnih ionov v celicah, ki pokriva zunanje in notranje površine organov.

V **pljučih** sta posledici te motnje, relativno pomanjkanje vode v sluznici dihalnih poti in manjša učinkovitost odstranjevanja sluzi z migetalkami sluznice, t.i. mukociliarnega čiščenja, kar ustvarja ugodne razmere za

zgodnje pljučne okužbe in razvoj kronične okužbe.

Prebavila pri bolnikih s cistično fibrozo so različno prizadeta. Pri večini bolnikov slabše deluje trebušna slinavka, ki izloča premalo encimov, kateri so potrebni za razgrajevanje hranil. Zaradi okvare tvori žleza zelo goste sokove, ki v njej zastajajo in se v črevo nateče premalo encimov za razgradnjo hrane, iz žolčevoda pa premalo žolča. Posledica je, da se hrana v črevesju ne razgradi dovolj, da bi se lahko vsrkala v kri. Slabo razgrajena hrana gre zato v blato, ki je zelo obilno, močno smrdi in vsebuje veliko maščob. Ker ostane v prebavilih premalo hrane, bolniki tudi slabše rastejo in napredujejo ter so v večini primerov podhranjeni. Za normalno rast in razvoj bolniki, oboleli s cistično fibrozo potrebujejo 150% več energijskih potreb kot njihovi zdravi vrstniki. Potrebujejo visokokalorično dieto, bogato z vitamini (A, D, E, K) in minerali.

Prisotni so tudi **simptomi jeter in žolčnika**, kot sekundarna bolezen pa se pojavi lahko še **sladkorna bolezen** (diabetes) in **zmanjšana kostna gostota** (osteopenija, osteoporoza). Poleg tega, imajo bolniki s cistično fibrozo lahko **prizadet nosni organ** (nosne in obnosne votline ter nosno žrelo), kar se kaže z oteženim dihanjem skozi nos, poslabšanjem voaha, kroničnim sinuzitisom in nosno polipozo. Zaradi ponavljajoče uporabe antibiotikov lahko pride tudi do okvare notranjega ušesa.