



Moj otrok ima CISTIČNO FIBROZO

Kaj je cistična fibroza?

Cistična fibroza je ena izmed najpogostejših dednih bolezni pri nas. Prizadene lahko več telesnih organov, predvsem pa pljuča. Za bolezen je značilna gosta sluz in nekatere telesne tekočine ter slan pot. Zaradi povečane gostote določenih telesnih tekočin lahko pride do zamažitve majhnih kanalčkov potrebnih za normalno delovanje pljuč, trebušne slinavke, jeter in črevesja.

Katere so glavne težave otrok s cistično fibrozo?

Zaradi goste sluzi v pljučih so bolniki s cistično fibrozo nagnjeni k pogostejšim okužbam dihal. Sčasoma pogoste okužbe poškodujejo pljuča. Gosta tekočina iz trebušne slinavke in jeter otežujejo absorpcijo nekaterih hranil iz hrane v črevesju. To vpliva na otrokovo rast in lahko povzroča težave pri peristaltiki črevesja.

Kako je moj otrok dobil cistično fibrozo?

Cistično fibrozo povzroča nenormalen gen. Da bi se bolezen izrazila, mora bolnik prejeti nenormalen gen od obeh staršev. Če otrok dobi nenormalen gen samo od enega od staršev, ne bo imel cistične fibroze. Bo pa imel možnost za prenos tega nenormalnega gena na svoje otroke.

Cistična fibroza je vseživljenjsko stanje. Zdravila za ozdravitev bolezni žal še ne poznamo. Poznamo pa zdravila in fizioterapevtske tehnike za vzdrževanje dobrega stanja otrok s cistično fibrozo, za preprečevanje in tudi za zdravljenje poslabšanj bolezni.

Osebe s cistično fibrozo ne živijo tako dolgo kot ljudje brez bolezni. Vse boljši načini preprečevanja poslabšanj in zdravljenja pa pomagajo, da ljudje s cistično fibrozo živijo dlje kot so v preteklosti. Pri tem je izredno pomembno tesno sodelovanje staršev, otroka in zdravstvenih delavcev.

Kakšni so simptomi cistične fibroze?

Pri različnih ljudeh se bolezen pokaže različno. Pri večini se težave izrazijo že ob rojstvu ali v zgodnji otroški dobi, pri nekaterih bolnikih pa bolezen odkrijemo šele kasneje v življenju.

Običajni znaki cistične fibroze vključujejo:

- slabo pridobivanje otroka na telesni teži in višini,
- dolgotrajen »moker« kašelj,
- pogoste okužbe pljuč ali sinusov (sinusi so votla območja v kosteh obraza),
- ponavljajoče epizode okužb spodnjih dihal ob katerih otrok težko diha in »piska«,
- izrazito slan pot,
- odvajanje mastnega, smrdečega blata (čeprav otrok ne prebota akutne okužbe prebavil)
- pogoste bolečine v trebuhu, driske, zaprtje, bolečine pri odvajanju blata,
- neplodnost.

Ali obstaja test za cistično fibrozo?

Da. Ob ustreznih anamnezi in klinični sliki se bo zdravnik najverjetneje odločil za naslednje preiskave:

- **iontoforeza** (angl. sweat test). S to preiskavo pri bolniku izmerimo količino potu, ki se izloči na površini kože v določenem času ter vsebnost klorida v potu. Pri bolnikih s cistično fibrozo je vsebnost klorida v potu povišana zaradi česar je njihov pot bolj slan;
- odvzem krvi za **genetske preiskave**; znanih je več kot 800 različnih mutacij gena za cistično fibrozo. Bolezen potrdimo, ko najdemo znano mutacijo v dveh kopijah ali pa dve različni mutaciji za kateri je znano, da povzročata bolezen.

Kako se cistična fibroza zdravi?

Glede načinov zdravljenja in preprečevanja poslabšanja bolezni se odločamo pri vsakem posamezniku in pri vsaki epizodi posebej. Terapijo prilagajamo tudi glede na potek bolezni.

Dihala:

- pomembno je dobro in redno izvajanje **respiratorne fizioterapije**. Ob ročni fizioterapiji otroka in starše naučimo uporabe različnih pripomočkov s katerimi bolniku pomagamo pri vzdrževanju moči dihalnih mišic in s katerimi mu pomagamo pri izkašljevanju. S tem vzdržujemo dobro pljučno funkcijo, ki najpomembneje vpliva na potek bolezni in dolžino otrokovega življenja;

Moj otrok ima CISTIČNO FIBROZO

- v pomoč pri izkašljevanju otrok večkrat na dan **inhalira hipertonično fiziološko raztopino** preko posebnega inhalatorja, ki ga otroku predpišemo za vsakodnevno uporabo doma;
- v primeru poslabšanja uporabljamo **antibiotično zdravljenje**. Antibiotike otroku predpišemo glede na opredeljene bakterije v njegovih dihalih v obliki sirupov, tablet ali inhalacij.
- Ob težjih poslabšanjih mora biti otrok običajno za več dni sprejet v bolnišnico, kjer prejema antibiotike v obliki infuzije v žilo;
- po večjih letih bolezni se pri nekaterih bolnikih stanje pljuč kljub terapiji tako poslabša, da je potrebna **presaditev pljuč**.

Prebavila:

- pri nekaterih otrocih je zaradi zamašenih izvodil iz trebušne slinavke potrebno **nadomeščati** snovi, ki razgrajujejo maščobo v črevesju. Te snovi imenujemo **pankreatični encimi**. Encime otrok prejme v obliki tablet ob vsakem obroku. Kako izračunati koliko encimov otrok potrebuje vas bomo naučili;
- zaradi slabšega pridobivanja na telesni teži in višini večina otrok potrebuje **energetsko obogateno hrano**. Skupaj z dietetiki vas bomo naučili ustrezne priprave hrane za otroka s cistično fibrozo;
- pri večini otrok je potrebno **nadomeščanje lipidotopnih vitaminov A,D,E in K**. Vitamine damo otroku glede na starost v obliki sirupa, žvečilnih tablet ali kapsul;
- nekateri otroci potrebujejo tudi **zdravila za nadomeščanje okrnjene funkcije jeter**.

Kako lahko čim boljše pomagam mojemu otroku pri vzdrževanju dobrega stanja bolezni?

Predvsem je pomembno:

- vzdrževanje primerne telesne teže,
- redno izvajanje respiratorne fizioterapije,
- redno jemanje vse predpisane terapije in inhalacij,
- hitro ukrepanje ob poslabšanjih stanja,
- izogibanje okužbam dihal,
- redno cepljenje ter dodatno cepljenje otrok proti pnevmokoku in vsakoletno cepljenje proti gripi,
- redna telesna aktivnost, predvsem na prostem.

Kdaj moram z otrokom k zdravniku?

Otroke s cistično fibrozo poleg izbranega zdravnika vodi skupina zdravnikov (pulmolog, gastroenterolog, endokrinolog), medicinska sestra posebej usposobljena za delo z bolniki s CF, respiratorni fizioterapevt, dietetic in psiholog.

Otroke s cistično fibrozo je potrebno peljati k zdravniku:

- na redne **ambulantne preglede**;
- na **redni letni pregled** ob katerem naredimo vse preiskave organskih sistemov in glede na izvide prilagodimo terapijo;

- **ob poslabšanjih**. Najpogosteje pride do poslabšanja ob prebolevanju okužbe dihal. Pri otrocih s cistično fibrozo je ob okužbi dihal običajno potrebno čimprejšnje zdravljenje z antibiotikom. Zato se ob znakih poslabšanja (povišana telesna temperatura, sprememba kašlja, prehladni znaki, slabo počutje, izguba apetita) vedno posvetujte z izbranim zdravnikom ali pulmologom;
- **ob težavah s pridobivanjem telesne teže ali odvajanjem blata**. Potreben je posvet z izbranim zdravnikom ali otrokovim gastroenterologom;
- pri nekaterih otrocih se razvije z cistično fibrozo pogojena sladkorna bolezen in/ali zmanjšana kostna gostota. Pri vodenju vam bo poleg izbranega zdravnika pomagal endokrinolog.

Ker vemo, da je vodenje otroka s cistično fibrozo zahtevno in, da se boste najverjetneje večkrat znašli v zagati kako ustrezno ukrepati, smo vam vedno na voljo. V primeru vprašanj ali težav se lahko obrnete na naslednje telefonske številke:

- Izbrani pediater: _____
- Pediatrična klinika Ljubljana, Služba za pljučne bolezni: 01/522 9292, ambulanta 01/522 9347, CF sestra 01/522 8797
- Pediatrična klinika Ljubljana, Klinični oddelek za gastrologijo, hepatologijo in nutricionistiko 01/522 9276, ambulanta 01/522 9243
- Pediatrična klinika Ljubljana, psiholog 01/522 3706
- Pediatrična klinika Ljubljana, dietetik 01/ 522 3408
- Pediatrična klinika, Socialna delavka 01/5227232

Za dodatne informacije svetujemo tudi obisk spletnih strani:

www.cysticfibrosis.org.uk
www.cff.org
www.cftr2.org
www.drustvocf.com

SEZNAM REDNE TERAPIJE:
