

CYSTICKÁ FIBRÓZA A JEJ LIEČBA

Slané deti – takto sa označujú deti, ktoré trpia cystickou fibrózou. Je tomu tak preto, že v ich pote je cca až 5-krát vyšší obsah solí ako u bežnej populácie. A hoci sa toto ochorenie nedá úplne vyliečiť, v Národnom ústave detskej tuberkulózy a respiračných chorôb, n. o. v Dolnom Smokovci nachádzajú detskí pacienti s touto diagnózou pomoc. Viac už v rozhovore s MUDr. Zuzanou Hríbikovou.

Pani doktorka, ako by sme mohli definovať cystickú fibrózu?

Cystická fibróza je dedične podmienené ochorenie spôsobené mutáciou v géne pre tzv. CFTR proteín, ktorý formuje chloridový kanál nachádzajúci sa na viacerých orgánoch a tkanivách ľudského tela, vrátane sliznice dýchacích ciest, vývodov podžalúdkovej žľazy, kanálikoch potných žliaz, v žľazách či pohlavných orgánoch. V dôsledku porušenej funkcie chloridového kanála dochádza k zmene zloženia a vlastností sekrétov, predovšetkým ich hustoty a väzkosti, čo je príčinou väčšiny klinických prejavov ochorenia.

Ako sa cystická fibróza prejavuje?

Najčastejšie a najvýraznejšie sú postihnuté pľúca pacientov. Nadmerná tvorba výrazne hustého, väzkého hlienu vedie k zhoršenej ošivovacej schopnosti dýchacích ciest, pomnoženiu baktérií, opakovaným vlekým respiračným infekciám a chronickým zápalovým zmenám. To z dlhodobého hľadiska neodvratne poškodzuje pľúcne tkanivo a priedušky, majú za následok aj zhoršenie pľúcnych funkcií. Ďalším významným nálezom je postihnutie podžalúdkovej žľazy, charakterizované nedostatočnou

tvorbou pankreatických enzýmov. Vďaka tomu majú pacienti narušené vstrebávanie mnohých dôležitých živín (napr. vitamínov A, D, E a K), sú podvyživení a môžu mať poruchu rastu. Medzi ďalšie prejavy patrí chronický zápal prínosových dutín s nosovými polypmi (výrastkami sliznice), postihnutie pečene s obštrukciou žlčových ciest, neplodnosť. Špecifickým prejavom typickým pre novorodenecký vek je tzv. mekóniový ileus – nepriechodnosť čriev spôsobená enormne hustou smolkou.

Aké sú možnosti diagnostiky tohto ochorenia? Od akého veku je ho možné zistiť?

Od roku 2009 je cystická fibróza súčasťou povinného novorodeneckého skríningu, ktorý sa realizuje odberom krvi z pätičky dieťaťa v prvých dňoch jeho života. V prípade pozitívneho výsledku sa dopĺňajú ďalšie vyšetrenia, predovšetkým vyšetrenie hladiny chloridov v pote (tzv. potný test), keďže vďaka vyššie uvedenej mutácii majú deti s cystickou fibrózou v porovnaní so zdravou populáciou cca až 5-krát vyšší obsah solí v pote – odtiaľ pochádza aj výraz „slané deti“. Diagnózu definitívne potvrdíme genetickým vyšetrením, ktorým určíme prítomnosť konkrétnej mutácie.

Aké časté je toto ochorenie?

Cystická fibróza je jednoznačne najčastejším geneticky podmieneným ochorením v kaukazskej populácii, pričom frekvencia výskytu je 1 : 2 500 živonarodených detí. Dedičnosť má autozomálne recesívny charakter, čo v princípe znamená, že pacient má mutáciu poškodené obe kópie génu pre CFTR proteín, jednu zdedenú od matky a druhú od otca, ktorí sú teda nosičmi. Predpokladá sa, že zhruba každý 25. človek v našej populácii je nosičom génu pre cystickú fibrózu, čo znamená celkovo cca 250 000 nosičov na Slovensku, pričom každé 400. manželstvo je potenciálnym manželstvom dvoch nosičov.

Ako vyzerá liečba pacientov s cystickou fibrózou?

Toto ochorenie nie je vyliečiteľné, v terapii sa zameriavame na konkrétne príznaky a prejavy ochorenia s cieľom spomaliť priebeh ochorenia a zlepšiť kvalitu života našich pacientov. Nosnými piliermi sú starostlivosť o dobrú priechodnosť a ošivováciu dýchacích ciest, starostlivosť o dobrý stav výživy a potlačenie infekcie a zápalu adekvátnou včasnou antibiotickou a protizápalovou liečbou. Základným predpo-



ODBORNÍK Mama a ja

MUDr. Zuzana Hríbiková
lekárka v príprave
na špecializáciu z pediatrie

Národný ústav detskej tuberkulózy
a respiračných chorôb, n. o.
Dolný Smokovec

kladom dobrej priechodnosti dýchacích ciest je zriedenie hustého a viskózneho hlienu, a to inhaláciou špecifických tzv. mukolytických prípravkov. Neoddeliteľnou súčasťou starostlivosti je intenzívna respiračná fyzioterapia, ktorá pomocou rôznych techník (ako napr. autogénna drenáž, PEP systémy dýchania či respiračný handling) vyčistí dýchacie cesty od nahromadeného hlienu. Výživová stránka liečby

zahŕňa vysokokalorickú stravu, hradenie pankreatických enzýmov pri každom jedle a dodávku v tukoch rozpustných vitamínov (A, D, E a K). V posledných rokoch sa v rámci terapeutických možností objavili aj tzv. CFTR modulátory – lieky, ktoré sú schopné „opraviť“ narušenú funkciu mutáciou poškodeného chloridového kanála a zvrátiť tak mnohé z chorobných procesov sprevádzajúcich toto ochorenie. Celkovo je liečebný aj diagnostický manažment týchto pacientov sústredený v špecializovaných centrách, ktorých máme na Slovensku spolu šesť – 3 pre dospelých a 3 pre detských pacientov (Košice, Banská Bystrica, Bratislava).

Akým spôsobom sa podieľa Národný ústav detskej tuberkulózy a respiračných chorôb na zdravotnej starostlivosti o týchto pacientov?

V našom ústave v rámci Centra pre rehabilitáciu pacientov s cystickou fibrózou poskytujeme liečebný pobyt pre týchto pacientov už od roku 1998. Dlhoročné skúsenosti a odbornosť našich zamestnancov

nám umožňujú zabezpečiť detským pacientom s CF kompletnú a profesionálnu rehabilitáciu, kontrolu správnej techniky rehabilitácie a edukáciu rodičov detí. V rámci pobytu deti absolvujú intenzívny rehabilitačný program zahŕňajúci hygienu horných a dolných dýchacích ciest, nácvik očistných techník, respiračnú fyzioterapiu a inhalácie. Preferujeme individuálny prístup fyzioterapeutiek, ktoré ovládajú všetky postupy bežne praktizované v celej Európe. Modernú hrudníkovú fyzioterapiu naučia správne vykonávať tak samotného pacienta, ako aj rodiča. Fyzioterapia je plne prispôbená individuálnym potrebám a možnostiam pacienta a jeho rodiny. Súčasťou liečebného pobytu je aj posúdenie zdravotného stavu z pohľadu funkcie dýchacích ciest, stavu imunity a aktivity pankreasu, ako aj mikrobiologické vyšetrenia za účelom odhalenia bakteriálnej kolonizácie či akútnej infekcie so zameraním na zistenie prítomnosti závažných patogénov typických pre cystickú fibrózu. Samozrejmosťou sú aj konzultácie s diétnou sestrou a psychológom.

SPOLOČNE ZA LEPŠÍM ZDRAVÍM VAŠICH DETÍ



Národný ústav
detskej tuberkulózy
a respiračných chorôb

Národný ústav detskej tuberkulózy a respiračných chorôb, n.o. Dolný Smokovec poskytuje komplexnú ústavnú a ambulantnú liečebno-preventívnu starostlivosť a diagnostiku ochorení dýchacích ciest a pľúc, vrodených alebo získaných, na podklade alergickom, alebo nealergickom, a tiež spánkových porúch dýchania.

Pobyt je určený pre pacientov od narodenia do 19. roku života.

- špičková diagnostika
- moderné liečebné postupy
- kvalifikovaný personál
- individuálny prístup
- viac ako 100-ročná tradícia
- vysokohorská klíma

Vďaka komplexnej diagnostike a následnej adekvátnej liečbe, dokážeme v značnej miere napomôcť k zlepšeniu zdravotného stavu našich pacientov, a tým zlepšiť ich kondíciu.

Príďte k nám, radi Vám pomôžeme.

