

CISTIČNA FIBROZA

Cistična fibroza je najpogostejša, večkrat usodna, avtosomska recesivna bolezen, kar pomeni, da je to 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. Če upoštevamo te podatke, se v Sloveniji vsako leto rodi 3 do 4 otroci s cistično fibrozo. Ob predpostavki, da znaša njihova povprečna življenjska doba okoli 20 let, je v Sloveniji okoli 70 bolnikov s cistično fibrozo.

Prognoza bolezni po podatkih iz tujine je sedaj toliko boljša, ker se večina bolnikov s cistično fibrozo zdravi v posebnih centrih z visokokakovostno oskrbo, pri katerih sodeluje ekipa različnih strokovnjakov, med katerimi so zdravniki specialisti (pediatri, internisti, pulmologi, infektologi, mikrobiologi), specializirane medicinske sestre, fizioterapevti, dietetiki, socialni delavci, farmacevti in klinični psihologi. Ker je cistična fibroza bolezen, ki prizadene več organskih sistemov, pri njenem zdravljenju pogosto sodelujejo tudi zdravniki z drugih specialističnih področij (gastroenterologi, endokrinologi, otorinolaringologi, ginekologi). Tako je v zdravljenju vključen širok krog specialistov, katerih delo usklajuje zdravnik, ki je izkušen v zdravljenju cistične fibroze. Nekateri vidiki zdravljenja se od obdobja dojenčka prek obdobja otroštva do odrasle dobe spreminjajo, toda osnovni pristop ostaja enak.

Osnovna okvara pri cistični fibrozi je moteno prehajanje natrijevih in kloridnih ionov v celicah vrhnjice, ki prekriva 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.

Glavni vzrok obolevanja in umrljivosti je bolezen pljuč. Prisotni so tudi simptomi bolezni prebavil, jeter in žolčnika, kot sekundarna bolezen pa se pojavi 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 voha, kroničnim sinuzitisom in nosno polipozo. Zaradi ponavljajoče uporabe nekaterih antibiotikov lahko pride tudi do okvare notranjega ušesa.

Zdravljenje je usmerjeno v energično preprečevanje pljučnih okvar in podhranjenosti ter ohranjanje primerne kakovosti življenja.

Na izid zdravljenja pljučnih obolenj pri cistični fibrozi ugodno vpliva zgodnje uvajanje čiščenja dihalnih poti, t.i. respiratorne fizioterapije. Starši otrok s cistično fibrozo in kasneje sami bolniki se naučijo fizioterapevtskih metod, ki jih redno izvajajo večkrat dnevno na domu. S tem načinom se olajša

izkašljevanje goste sluzi, ki se nabira v pljučih. Pred tem morajo bolniki preko ustreznega inhalatorja inhalirati razna zdravila, ki zmanjša viskoznost sluzi in izboljša čiščenje dihalnih poti. Okužba pljuč se pri cistični fibrozi pojavi že zelo zgodaj, zato je že pri majhnih otrocih potrebno antibiotično zdravljenje. Ko pljučna bolezen pri cistični fibrozi napreduje in se razvije kronična okužba, je potrebno ob njenem poslabšanju, pogosto zdravljenje z intravenskimi antibiotiki. V nekaterih centrih v tujini ustrezno usposobljeni starši in bolniki izvajajo intravensko antibiotično zdravljenje pogosto na domu. Epizode poslabšanja običajno spremljajo upad pljučne funkcije vse dokler ne pride do dihalne odpovedi. Presaditev pljuč je zaenkrat edina možnost, ki omogoča preživetje bolnikov. Zato je toliko bolj pomembno, da starši otroku s cistično fibrozo redno izvajajo čiščenje dihalnih poti, ki pogosto zajema tudi programe telesnih dejavnosti. Dejstvo je, da redna respiratorna vadba, skupaj s fizičnim treningom lahko pomembno vpliva na izboljšanje pljučne funkcije otrok s cistično fibrozo, seveda ob pomoči in sodelovanju staršev.

Pri bolnikih s cistično fibrozo sta poglavitna vzroka podhranjenosti okvarjena prebava hranil v prebavilih in okvarjena ali nepopolna absorpcija hranil v črevesju zaradi motenega delovanja trebušne slinavke. Prehrana otroka s cistično fibrozo v večini primerov temelji na povečanem energijskem vnosu. Nekateri otroci s cistično fibrozo določen čas lahko normalno napredujejo na telesni teži in v rasti ter se temu primerno razvijajo, vendar otroci z napredovanimi pljučnimi težavami zelo kmalu potrebujejo 50% do 60% več energijskih potreb kot njegovi zdravi vrstniki. Velikokrat se žal zgodi, da tudi ta način prehranjevanja pri bolniku ne zadostuje, zato so potrebni visokokalorični napitki, bogati z vitamini in minerali. Ko se pri cistični fibrozi pljučna bolezen še poslabša, lahko zaradi težavnejšega dihanja in vnetnih sprememb, ki so posledica kronične okužbe, pride do anoreksije in pospešene presnove, kar dodatno otežuje ustrezno prehranjevanje. Podhranjenost je povezana z okvarjenim pljučnim delovanjem, zato je pomembno, da se poskuša ohranjati predpisan indeks telesne mase, predvsem s prehrabnimi dodatki. Pri nekaterih bolnikih je potrebno prehrano dodatno vnašati skozi nosno žrelno cevko v črevo (enteralna prehrana), pri drugih pa celo preko gastroenterostome, kar ustrezno usposobljeni starši lahko izvajajo tudi na domu.

Pomembna okvara jeter je posledica zapore žolčnih vodov, ki vodi lahko v cirozo jeter. V primeru napredovanja bolezni pa je potrebna presaditev jeter.

S cistično fibrozo pogojena sladkorna bolezen je resno bolezensko stanje in ga pogosto spremlja tudi poslabšanje pljučne simptomatike in bolnikovega splošnega stanja, kar je lahko tudi vzrok smrti.

Bolnike s cistično fibrozo spremlja tudi zmanjšanje kostne gostote in s tem povečano tveganje za zlome. Ponavadi se zmanjšana kostna gostota pojavi pri bolnikih v adolescentnem obdobju. Pri bolnikih s cistično fibrozo je zaradi zmanjšane kostne gostote povečano tveganje za zlome kosti in reber. Posledično se zmanjša pljučna funkcija in sposobnost izkašljevanja ter čiščenja dihalnih poti, kar privede do poslabšanja pljučne bolezni.

Ženske s cistično fibrozo na splošno niso manj plodne kot zdrave ženske. Danes imajo številne ženske s cistično fibrozo otroke, z daljšanjem življenjske dobe pa se jih bo zanje odločalo še več. Pri oskrbi nosečnic s cistično fibrozo sta potrebna tesno sodelovanje zdravstvene ekipe, ki vodi bolezen, in izkušena ekipa porodničarjev. Skoraj večina moških s cistično fibrozo je neplodnih, vendar v današnjem času s postopkom oploditve z biomedicinsko pomočjo imajo številni mladi moški s cistično fibrozo otroke.

S takšnim načinom zdravljenja se lahko pomembno izboljša bolnikova kakovost življenja in potek bolezni. Z novimi načini zdravljenja, se lahko oskrba bolnikov v prihodnosti še izboljša, zato je pomembno, da ti bolniki prejemajo zdravstveno oskrbo v posebnih zdravstvenih centrih, ob sodelovanju multidisciplinarne skupine strokovnjakov in staršev.

Poleg vseh teh bolezenskih težav pa je zelo pomemben psihosocialni vidik pri cistični fibrozi. V prvem obdobju se mora celotna družina organizirati na način, ki bo poleg obveznosti, omogočal tudi zadovoljstvo staršem in ostalim družinskim članom. Če bo življenje vsebovalo samo obveznosti se lahko zelo kmalu zgodi, da se bo kdo iz družine umaknil. Zato je toliko bolj pomembno, da se starše razbremenijo in se jim omogoči, da lahko ostanejo doma pri bolnem otroku. Ko se začne stanje pri otroku slabšati in so hospitalizacije vse pogostejše, se duševna stiska še poglobi. Zadnje, zelo težavno obdobje pa je prav gotovo presaditev pljuč, ko se bolnik sooči s smrtjo. Bolnike običajno napotijo na presaditev, ko zdravnik meni, da je njihova pričakovana življenjska doba le še leto dni. Zato se precej bolnikov za presaditev ne odloči, omejene pa so tudi možnosti, da bodo za presaditev na voljo ustrezna pljuča. Približno 40% bolnikov na čakalnem seznamu presaditve ne dočaka. Pri tistih, pri katerih je bila presaditev uspešna, se pričakovani izid zdravljenja izboljšuje, saj je danes pet letno preživetje okoli 60%. Pri oskrbi po presaditvi so bolniki še vedno močno ogroženi zaradi zapletov, zavrnitve organa in okužb.

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 s cistično fibrozo in njihovim družinam.

Slavka Grmek Ugovšek

vodja Sekcije za cistično fibrozo