# CISTIČNA FIBROZA

**Čović, Viktorija**

**Undergraduate thesis / Završni rad**

**2020**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **University of Rijeka, Faculty of Health Studies / Sveučilište u Rijeci, Fakultet zdravstvenih studija u Rijeci**

*Permanent link / Trajna poveznica:* https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:184:663885

*Rights / Prava:* In copyright / Zaštićeno autorskim pravom.

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-03-29**

*Repository / Repozitorij:*

Repository of the University of Rijeka, Faculty of Health Studies - FHSRI Repository

zir.nsk.hr

UNIRI DIGITALNA KNJIŽNICA

Image not found or type unknown

SVEUČILIŠTE U RIJECI

FAKULTET ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI STRUČNI STUDIJ

VIKTORIJA ČOVIĆ

# CISTIČNA FIBROZA

Završni rad

**Rijeka, 2020.**

Mentor rada: prof. dr. sc. Srđan Banac

Završni rad ocijenjen je _____ u/na _____, pred povjerenstvom u sastavu:

1. prof. dr. sc. Srđan Banac
2. prof. dr. sc. Goran Palčevski
3. doc. dr. sc. Srećko Severinski

**ZAHVALA**

Zahvaljujem se mentoru prof. dr. sc. Srđanu Banac koji mi je pomogao pri izradi i oblikovanju završnog rada.

Hvala mojim roditeljima, dečku, radnim kolegama na pruženoj podršci.

# Sadržaj

SAŽETAK..... 5

ABSTRACT..... 6

1. UVOD..... 7

2. TEORIJSKE ODREDNICE CISTIČNE FIBROZE..... 8

2.1. Pojam i specifičnosti cistične fibroze..... 8

2.2. Povijest i simptomi cistične fibroze..... 10

3. DIJAGNOZA CISTIČNE FIBROZE..... 14

4. LIJEČENJE I PROGNOZA CISTIČNE FIBROZE..... 24

5. ULOGA MEDICINSKE SESTRE U LIJEČENJU CISTIČNE FIBROZE..... 31

6. ZAKLJUČAK..... 34

POPIS LITERATURE..... 35

POPIS ILUSTRACIJA..... 37

# SAŽETAK

Tema ovoga rada jest cistična fibroza (CF). U radu se spominju teorijske odrednice cistične fibroze, odnosno govori se o pojmu i vrsti ove bolesti. Ističu se specifičnosti cistične fibroze, te simptomi, kao što su uporni kašalj, infekcije dišnog sustava koje se ponavljaju, nepotpuna probava hrane koja je popraćena obilnim i masnim stolicama intenzivnog mirisa, nadutost, slabije tjelesno napredovanje unatoč dobrom teku i velikom unosu hrane itd. Treba napomenuti da je cistična fibroza autosomnorecesivno nasljedna multisistemska bolest, a zahvaća brojne epitelne organe, i to posebice egzokrine žlijezde. Ova se bolest nasljeđuje recesivno. U povijesti medicine, cistična je fibroza poznata već stoljećima, i to kao bolest male djece sa izrazito slanom kožom. U radu su prikazana različita stanja pluća, i to ilustracijama preuzetim iz Priručnika za cističnu fibrozu koji je namijenjen bolesnicima i njihovim roditeljima. Posebno se naglašava uloga pankreasa. Osim toga, u radu se spominje da bi oba roditelja trebala imati po jednu kopiju CF (cistična fibroza) gena da bi bilo koje od njihove djece imalo ovu bolest. Nadalje, govori se o dijagnozi cistične fibroze. Upravo je zbog napretka terapijskih i potpornih mogućnosti, značajno produljen životni vijek oboljelih od cistične fibroze. U radu se prikazani dijagnostički kriteriji za cističnu fibrozu. Naglašava se i uloga medicinske sestre u liječenju bolesnika oboljelih od cistične fibroze.



*Ključne riječi: cistična fibroza, simptomi, dijagnostika, liječenje, medicinska sestra*

## ABSTRACT

The topic of this paper is cystic fibrosis. The paper mentions the theoretical determinants of cystic fibrosis, that is, the concept and type of this disease is discussed. The specificity of cystic fibrosis, as well as symptoms such as persistent cough, repeated respiratory tract infections, incomplete digestion of foods accompanied by abundant and fat intensive odor stools, bloating, poorer physical progress despite good running and high intake of food, etc., are highlighted. It should be noted that cystic fibrosis is an autosomalectic hereditary multisystemic disease, and affects numerous epithelial organs, especially exocrine glands. This disease is inherited recessively. In the history of medicine, cystic fibrosis has been known for centuries, as a disease of young children with extremely salty skin. Different lung conditions are presented in this paper, illustrations taken from the Cystic Fibrosis Manual for patients and their parents. Particular emphasis is placed on the role of pancreas. In addition, it is mentioned in the paper that both parents should have one copy of CF (cystic fibrosis) genes for any of their children to have this disease. Furthermore, the diagnosis of cystic fibrosis is discussed. It is precisely due to the advancement of therapeutic and supportive possibilities, a significantly prolonged lifespan of patients with cystic fibrosis. The paper presents the diagnostic criteria for cystic fibrosis. The role of a nurse in the treatment of patients suffering from cystic fibrosis is also emphasized.



*Keywords: cystic fibrosis, symptoms, diagnosis, treatment, nurse*

# 1. UVOD

Cistična fibroza (CF), lat. Fibrosis cistica ili mukoviscidoza je najčešća nasljedna smrtonosna bolest u ljudi bijele (indoeuropske) rase (1). Nasljeđuje se autosomno recesivno, bitno utječe na kvalitetu života, te skraćuje životni vijek bolesnika.

Uzrok bolesti su mutacije transmembranskog regulatornog proteina (CFTR) gena (od engl. Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene). Pojam ″mukoviscidoza“ opisuje stvaranje gustog, viskoznog, žilavog sekreta koji se u oboljelih od CF stvara u dišnim putevima kao i u brojnim drugim organima. Bolest prvenstveno zahvaća egzokrine žljezde, te respiratorni i gastroinestinalni sustav. Znakovi su insuficijencija pankreasa, kronična plućna bolest i povećanje koncentracije klorida u znoju. Danas je registrirano više od tisuću i petsto mutacija od kojih je najčešća delta F508 koja se u općoj populaciji pojavljuje s učestalošću većom od 66%. Zbog povećane koncentracije klorida u znoju koja je glavna karakteristika CF koja se koristi u dijagnostičke svrhe, u povijesti je poznata kao bolest izrazito slane kože. Pojam CF počinje se koristiti tridesetih godina prošlog stoljeća, kada američka patologinja Dorothy Andersen opisuje fibrozirane cistične promjene na gušterači rano umrle dojenčadi koja su patila od malapsorpcijskog sindroma. U tim vremenima u prvoj godini života bolest je gotovo u sve djece završavala smrtnim ishodom, a glavni uzroci bili su kronični proljevi i malapsorpcija. Zahvaljujući uznapredovaloj medicini u dijagnostici i liječenju, bolesnicima s CF je danas znatno produljen životni vijek, čak i do četrdesete godine života. U današnje vrijeme glavni uzrok mortaliteta je uznapredovala plućna bolest koja dovodi do respiratornog zatajenja.

Cilj ovoga rada jest ukazati na obilježja odnosno značajke i specifičnosti ove bolesti, na njezinu dijagnostiku i liječenje te na ulogu koju medicinske sestre i ostalo medicinsko osoblje imaju u zbrinjavanju bolesnika koji pate od CF.

# 2. TEORIJSKE ODREDNICE CISTIČNE FIBROZE

## *2.1. Pojam i specifičnosti cistične fibroze*

Osnovno obilježje (CF) jest stvaranje gustog, ljepljivog sekreta na svim mjestima gdje ima žlijezda s vanjskim izlučivanjem, a to je najviše izraženo u dišnim putovima, gušterači, crijevu, žučnom sustavu, reproduktivnom sustavu i znojnim žlijezdama (2). Nadalje, među glavne simptome ove bolesti treba ubrojiti kombinaciju kronične plućne i probavne bolesti. Ovdje se misli na sljedeće:

- uporni produktivni kašalj,
- ponavljajuće infekcije dišnog sustava,
- nepotpuna probava hrane praćena obilnim i masnim stolicama intenzivnog mirisa, nadutošću,
- slabije tjelesno napredovanje usprkos dobrog teka i velikog unosa hrane,
- bolesnici se više znoje,
- skloni su dehidraciji i metaboličkom poremećaju tijekom velikih vrućina i kad imaju visoku temperaturu.

Životni vijek oboljelih od cistične fibroze je skraćen, a ponajviše ga određuje upravo stanje pluća bolesnika. Valja napomenuti da ovo nasljedna bolest koja se ubraja u skupinu rijetkih bolesti. Međutim, cistična fibroza je bolest progresivnog tijeka, a praktički zahvaća sve organe u tijelu, te može dovesti do značajnog skraćivanja životnog vijeka čovjeka.

Cistična fibroza je, dakle, autosomnorecesivno nasljedna multisistemska bolest koja zahvaća brojne epitelne organe, a osobito egzokrine žlijezde (3.). Prije dvadesetak godina bolesnici su

umirali u prvoj godini života većinom od malapsorpcije i proljeva (Andersen D. 1938.). Danas bolesnici doživljavaju drugo i treće desetljeće, a životni vijek određen je kroničnom plućnom bolesti (Cystic Fibrosis Trust UK).

Već je spomenuto da se ova bolest nasljeđuje recesivno, što znači da se od svakog roditelja nasljeđuje po jedna kopija „bolesnog“ gena. Roditelji nemaju nikakve simptome, a ukoliko dijete od jednoga roditelja naslijedi zdravu kopiju gena, dok od drugog naslijedi „bolesni“ gen, tada to dijete neće imati cističnu fibrozu, no u tom slučaju, može se dogoditi da će tu bolest prenijeti na potomstvo.

Još od 1989. godine poznat je gen koji je odgovoran za cističnu fibrozu i ujedno je poznata i njegova uloga u tijelu. Taj je gen smješten na drugom kraku 7. kromosoma i nadzire stvaranje bjelančevine koja služi kao kanal za prijenos klora i drugih iona kroz staničnu membranu, a ova se bjelančevina nalazi u žlijezdama s vanjskim lučenjem i drugim epitelnim stanicama diljem organizma (2). Kod oboljelih od cistične fibroze, stvara se gusta, te žilava i ljepljiva sluz u zahvaćenim organima, što je posljedica poremećenog prijenosa klora, ali i drugih iona i hidrogenkarbonata. Otuda i drugi naziv za bolest – mukoviscidoza (od latinskih riječi mucus što znači sluz i viscum što znači ljepilo) koji oslikava kvalitetu sekreta (2). Može se reći da postoji malo bolesti u medicini čije bi nazivlje tako dobro opisivalo osobine bolesti, a pritom se misli na patomorfološke promjene u organima, te kliničke posljedice ove bolesti.

Do danas je prepoznato preko 2000 tzv. bolesnih varijanti odnosno mutacija u genu za cističnu fibrozu. Ipak treba napomenuti da cističnu fibrozu uzrokuje oko tristotinjak takvih varijanti. Za ostale mutacije nisu poznate niti kliničke niti biokemijske posljedice. Svih tih tristotinjak mutacija koje uzrokuju bolest ipak nemaju jednaku učestalost.

Jedna od najčešćih mutacija je tzv. F508del koju ima oko 70% bolesnika, ili da su homozigoti (s dvije iste mutacije) ili heterozigoti (jedna mutacija F508del udružena s nekom drugom) (2). Nadalje, nemaju niti sve mutacije jednako teške posljedice, pa tako primjerice neke u potpunosti onemogućuju stvaranje funkcionalnog kloridnog kanala, dok se kod drugih odnosno lakših mutacija, stvara manja količina bjelančevina, ili je pak njegova funkcija oslabljena. U pravilu, vrijedi da lakše mutacije izazivaju blažu kliničku sliku ili tijek bolesti.

Budući da je cistična fibroza monogenska bolest, odnosno greška u samo jedinome genu već uzrokuje ovu bolest, očekivalo bi se da bolesnici s istom mutacijom imaju slični oblik ove

bolesti, ali to nije tako. Naime, sve osobe s najčešćom mutacijom F508del nemaju isti niti predvidivi tijek bolesti, pa osim genske mutacije na razvoj bolesti i simptome utječu i neki

drugi geni (tzv. modifikatori), zatim okolišni čimbenici poput izloženosti duhanskom dimu i drugim zagađivačima, klimatski čimbenici, razina tjelesne aktivnosti, način provođenja liječenja i neke druge okolnosti (2).

Na osnovu spomenutog proizlazi da je između različitih nositelja iste mutacije izražena varijabilnost bolesti, kao i šarolikost, te promjenjivost simptoma ove bolesti. Ponekada prevladavaju probavni simptomi, nekada su to plućni simptomi, a nekada je ipak najveći problem određena komplikacija bolesti koja nije izravno povezana s genskom mutacijom.

## *2.2. Povijest i simptomi cistične fibroze*

Cistična fibroza je u povijesti medicine poznata već stoljećima, i to kao bolest male djece sa izrazito slanom kožom, a takva djeca onda ne napreduju na težini, te vrlo rano umiru. Usprkos tomu, tek prije osam desetljeća, 1938. godine, američka patologinja Dorothy Andersen uvela je u medicinsku literaturu današnji naziv bolesti opisujući fibrozirane cistične promjene na gušterači rano umrle dojenčadi koja su sva patila od malapsorpcijskog sindroma (1). U tim je vremenima ova bolest kod gotovo sve djece bila fatalna već u prvoj godini njihova života.

Tada se smatralo da su probavne i plućne komplikacije jedina obilježja kliničke prezentacije ove bolesti. Od tada pa sve do danas učinjeni su značajni pomaci u prepoznavanju, ali i razumijevanju i liječenju ove bolesti. Stoga se i prosječna dob preživljavanja bolesnika oboljelih od cistične fibroza pomaknula u četvrtu dekadu života, i to uz veliku vjerojatnost daljnjeg porasta.

Interesantno je spomenuti da je nedugo zatim opisan i prvi odrasli bolesnik, mada je dugo bilo uvriježeno mišljenje da se od cistične fibroze umire rano u djetinjstvu (4). To je bilo točno sredinom prošlog stoljeća, a danas je gotovo 50% bolesnika u nekim zemljama zapadne Europe i Amerike u odrasloj dobi (5).

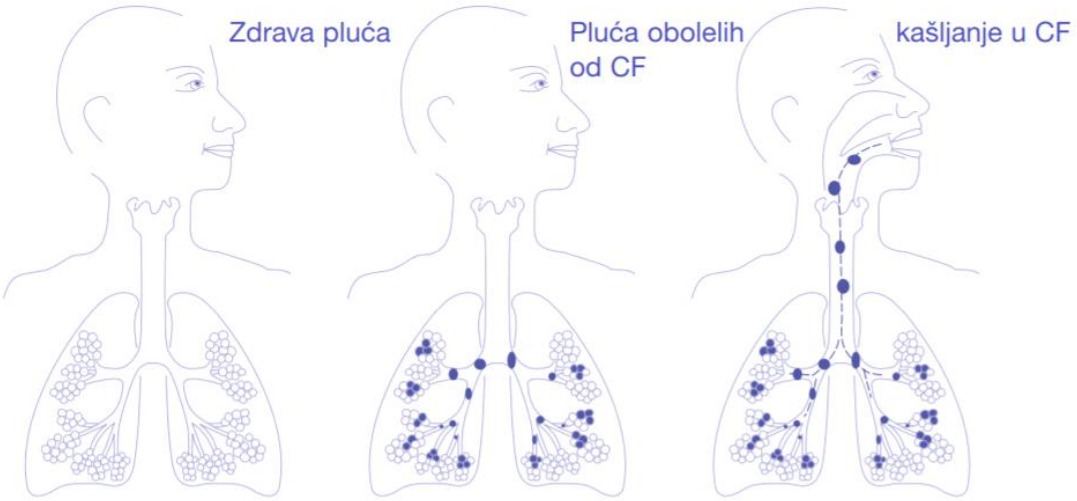
Dakle, cistična fibroza je neizlječiva, a produljenje života bolesnika posljedica je s jedne strane bolje kontrole simptoma bolesti, ali i sve češćeg prepoznavanja bolesnika s blažim oblikom bolesti koji, pogotovo uz terapijske intervencije, žive duže (6). U Republici Hrvatskoj je također životni vijek oboljelih od cistične fibroze značajnije dulji nego što je bio

prije više od dvadesetak godina, odnosno sve je više bolesnika adolescenata i onih mlađe odrasle dobi.

Uz dvije spomenute komponente bolesti, gastrointestinalnu i respiratornu (gornji i donji dišni putovi), važne kliničke manifestacije CF-a uključuju i poremećaj rada niza drugih organa i organskih sustava uključujući hepatobilijarni trakt, endokrini i reproduktivni sustav, kosti i žlijezde znojnice (1). Takve kliničke manifestacije dolaze sve više do izražaja kako bolesnici postaju sve stariji.

Simptomi i težina bolesti kod različitih bolesnika s cističnom fibrozom mogu značajno varirati, a svakako treba napomenuti da ova bolest napada najviše organa, dok najviše problema izaziva u plućima, jetri, crijevima i pankreasu. Ova bolest ne utječe na inteligenciju djeteta, te za nju još uvijek ne postoji lijek.

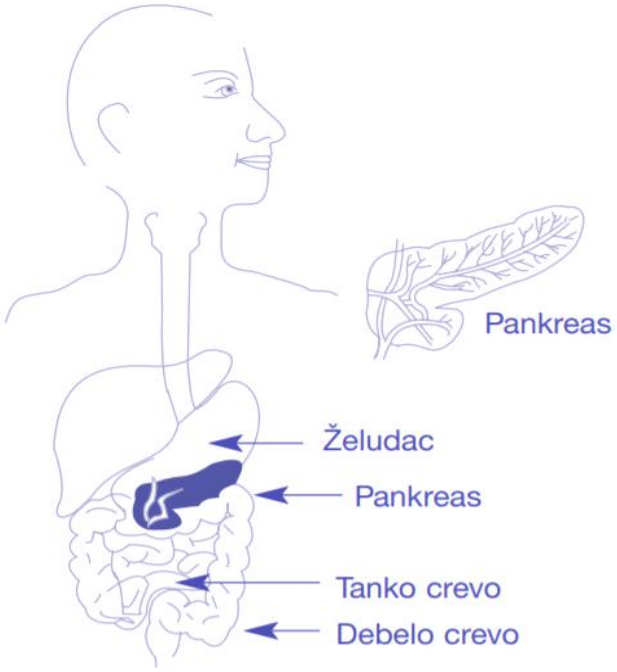
Postavlja se pitanje što se događa u plućima? Sluz (sputum) koja se stvara u plućima zdrave osobe, mnogo je rjeđa u odnosu na sputum oboljelih od cistične fibroze koji je gust i ljepljiv. Takva se sluz lijepi za pluća, te sužava dišne putove. Ukoliko se sluz zadrži u plućima, sužavati će i male disajne putove i stvoriti time pogodnu sredinu za rast mikroorganizama, uslijed čega će doći do bakterijske infekcije. Prema tome, vrlo je važno adekvatno pročišćavati dišne putove uz pomoć fizikalne terapije.




**Slika 1. Prikaz pluća – različita stanja (7)**

Pankreas ima značajnu ulogu u procesu probavljanja hrane, budući da proizvodi enzime koji dalje pomažu razgradnji hrane koja se unosi u organizam. Nakon razgradnje hrane, crijeva mogu dalje apsorbirati tu hranu. Kod osoba oboljelih od cistične fibroze, pankreas je začepljen gustim sokovima, pa enzimi za probavljanje ne mogu doprijeti do unešene hrane.

Nerazgrađena hrana ne može se dalje apsorbirati u crijevima, pa se hranjivi sastojci izlučuju u stolici. Prema tome, pankreas pomaže razgradnji hrane, a to je važno zbog rasta i općeg zdravlja organizma. Kod cistične fibroze pankreas ne može obavljati svoju ulogu na odgovarajući način. Primjerice, ukoliko se djeca oboljela od cistične fibroze ne liječe na odgovarajući način, njihove stolice postaju obilne, te imaju specifičan miris neprobavljene hrane. Osim toga, takva stolica sadrži kapljice ulja, pliva u vodi i vrlo ju je teško oprati sa pelena. Stolica pretežito bude svjetlije boje, odnosno svjetlija je nego normalna stolica. Dijete sa cističnom fibrozom može imati proljev ili rijetku stolicu, te može osjećati nadutost i bolove u trbuhu, što je posljedice velike količine neprobavljene hrane u crijevima. Ukoliko dođe do zatvora, može čak doći i do zastoja crijeva.

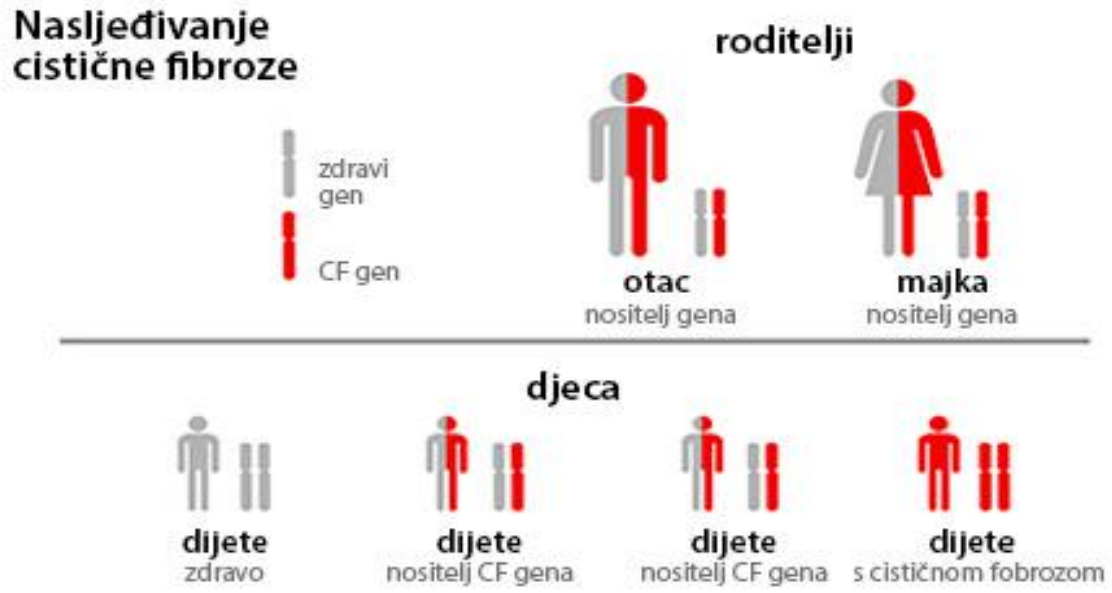



**Slika 2. Začepljenje pankreasa (7)**

Prvi znakovi cistične fibroze mogu se pojaviti bilo kada, no najčešće se primijeti kod djeteta do dvije godine života.

Osvrnuvši se još jednom na nasljeđivanje cistične fibroze od roditelja, treba istaknuti sljedeće (Priručnik za cističnu fibrozu namenjen bolesnicima i njihovim roditeljima):

- oba roditelja moraju imati po jednu kopiju CF (cistična fibroza) mutirana gena da bi bilo koje od njihove djece imalo cističnu fibrozu,
- dijete će imati cističnu fibrozu jedino ukoliko naslijedi dva CF mutirana gena, po jedan od svakog roditelja,
- dijete neće imati cističnu fibrozu ukoliko naslijedi mutirani CF gen od jednog, a normalan gen od drugog roditelja (u tom slučaju, dijete je „nosilac“ cistične fibroze, kao i njegovi roditelji.




**Slika 3. Roditelji i dijete sa cističnom fibrozom (2)**

# 3. DIJAGNOZA CISTIČNE FIBROZE

Iako je cistična fibroza neizlječiva bolest, zbog napretka terapijskih i potpornih mogućnosti, značajno je produžen životni vijek bolesnika. Smatra se da će medijan preživljenja u bolesnika rođenih početkom 21. stoljeća biti >40 godina, a već je danas gotovo 50% bolesnika u nekim zemljama zapadne Europe i Amerike u odrasloj dobi, te u Hrvatskoj oko 20% (8).

Nadalje, barem su tri razloga zbog kojih je implementacija dijagnostičkog postupnika za cističnu fibrozu u Republici Hrvatskoj važna (8):

- epidemiološki podaci ukazuju da se u nas bolest prepoznate 10 i više puta rjeđe nego što je očekivana incidencija,
- važno je bolest otkriti što ranije, jer su tada izgledi bolesnika u smislu kvalitete i trajanja života bolji,
- zbog ekonomskih razloga (racionalizacija u zdravstvu).

Prije dvadesetak godina svjetski su se stručnjaci dogovorili oko kriterija za dijagnozu cistične fibroze, te ih potom objavili u obliku konsenzusa koji vrijedi još i danas. Objavljen je i postupnik (algoritam) za dijagnozu cistične fibroze Hrvatskog društva za pedijatrijsku ganstroenterologiju, hepatologiju i prehranu, koji je temeljen na svjetskim dokumentima, a ističe neke posebnosti vezane za područje Republike Hrvatske (9).

Svakako treba napomenuti da identifikacija genske mutacije nije uvjet za postavljanje dijagnoze cistične fibroze. Može se reći da dijagnoza cistične fibroze ostaje prvenstveno klinička dijagnoza, unatoč napretku laboratorijske dijagnostike i genetike.

Dakle, cistična fibroza je prvenstveno klinička dijagnoza koja se potvrđuje laboratorijskom pretragom. Ova je bolest dokazana u slučaju da postoji barem jedan kriterij iz stupca A, te barem jedan kriterij iz stupca B.

**Tablica 1. Dijagnostički kriteriji za cističnu fibrozu (8)**

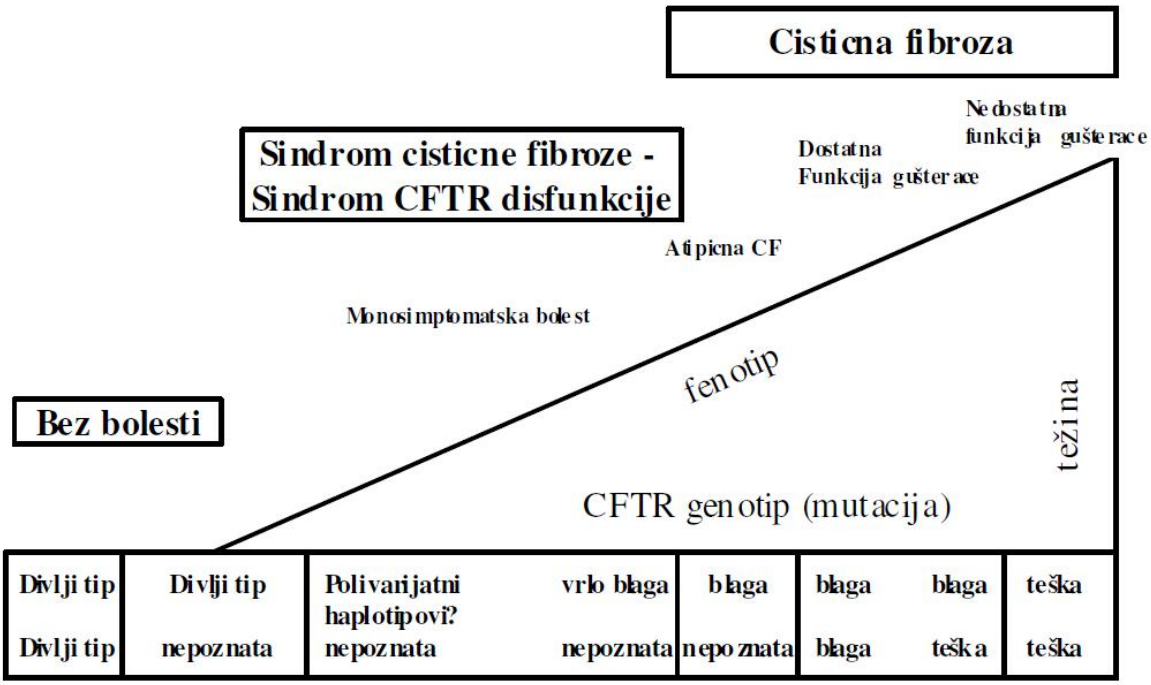
| A | | B |
|---|---|---|
| Jedna ili više karakterističnih fenotipskih odlika<br>*ili*<br>Pozitivna obiteljska anamneza (brat ili sestra s CF)<br>*ili*<br>*Pozitivni novorođenački skrining | + | Povećana koncentracija Cl u znoju (barem 2 nalaza)<br>*ili*<br>Identifikacija 2 mutacije CFTR gena<br>*ili*<br>* Poremećaj transporta iona u nosnoj sluznici |

*ne radi se sustavno u Hrvatskoj

Jedan od najčešćih i vrlo korisnih i pouzdanih testova jest određivanje koncentracije klora u znoju. Taj je test pozitivan (visoka koncentracija) u 99,0 i 99,9% bolesnika (8). Tzv. zlatni standard predstavlja metodu mjerenja koncentracije u znoju, a riječ je o pilokarpinskom testu (inotoforezi).

**Tablica 2. Granične vrijednosti koncentracije klorida u znoju (8)**

| | |
|---|---|
| • Normalna koncentracija Cl u znoju | <40 mmol/L |
| • Granična koncentracija Cl u znoju | 40-60 mmol/L |
| • Povećana koncentracija Cl u znoju | >60 mmol/L |




**Slika 4. Moguća klinička ekspresija cistične fibroze (8)**

CFTR (engl. cystic fibrosis transmembrane regulator) znači transmembranski regulator provodljivosti, a osim CFTR mutacije, na kliničku ekspresiju utječu i drugi geni modifikatori i okolišni čimbenici (8).

Klinička slika cistične fibroze obuhvaća četiri osnovne prezentacije koje su navedene na gornjoj slici, i to pojedinačno ili u kombinaciji, stoga bilo koji od tih simptoma opravdava sumnju na dijagnozu cistične fibroze.

Atipična prezentacija cistične fibroze podrazumijeva čitav niz monosimptomatskih oblika bolesti u kojima je identificirana jedna blaža mutacija, no ponekad i nije identificirana niti jedna takva mutacija. Kronični recidivirajući pankreatitis i neplodnost u muškome spolu najčešći su oblici takve mutacije.

U nastavku se nalazi tablica koja prikazuje elemente klasične kliničke prezentacije cistične fibroze, i to u okviru sljedeća četiri simptoma (8):

- respiratorni simptomi: kronična plućna bolest/sinusitisi,
- gastrointestinalni simptomi,

- sindrom gubitka soli,
- neplodnost u muškome spolu.

**Tablica 3. Elementi klasične kliničke prezentacije cistične fibroze (8)**

| | |
|---|---|
| Respiratorni simptomi: kronična plućna bolest/sinusitisi koja se može očitovati jednim ili više od navedenog: | a) kolonizacija ili infekcija bakterijama karakterističnim za CF: staphylococcus aureus, Pseudomonas aeruginosa, Burkholderia capacia, netipizirani Hemofilus influenzae<br>b) kronični kašalj<br>c) trajne rtg. promjene na plućima (npr. bronhiektazije, atelektaza, hiperinfalacija, infiltracije)<br>d) bronhoopstrukcija<br>e) nosni polipi, rtg. ili CT promijenjeni paranazalni sinusi<br>f) batićasti prsti |
| Gastrointestinalni simptomi (jedan ili više od navedenih): | a) crijeva: mekonij-ileus, sindrom distalne crijevne opstrukcije, prolaps rektuma<br>b) gušterača: insuficijencija gušterače (nedostatak egzokrinih enzima), kronični recidivirajući pankreatitis)<br>c) jetra: kronična jetrena bolest s kliničkim ili histološkim pokazateljima fokalne bilijarne ciroze ili multilobularne ciroze<br>d) uhranjenost: zaostatak u tjelesnom razvoju (proteinsko-kalorijska malnutricija), hipoproteinemija, simptomi manjka enzima topivih u mastima |
| Sindrom gubitka soli | a) Akutni gubitak soli<br>b) Kronična metabolička alkaloza |
| Neplodnost u muškom spolu (opstruktivna azoospermija) | |

Tzv. celijakični sindrom prva je opisana klinička manifestacija cistične fibroze (Anderson, 1938.). Sve donedavno, mnogo je djece sa cističnom fibrozom bilo pothranjeno, te su takva djeca imala izraženi zaostatak u težini i visinu u odnosu na drugu djecu svoje dobi, a kasnije

su od fiziološke dobi ulazili u pubertet. Pothranjenost je bila povezana s lošijom prognozom bolesti, pa ju je potrebno nadzirati i korigirati (10),(11).

Pothranjenost je bila tumačena poremećenom probavom kod djece, i to zbog nedostatka enzima gušterače, što je ujedno i glavni uzrok malnutricije kod većine bolesnika s cističnom fibrozom. Cistična fibroza je hipermetaboličko stanje per se, zbog stalne inflamacije i prevage protuupalnih citokina kao i mogućih drugih učinaka promijenjenog CFTR (12). Energetske potrebe dodatno rastu u egzacerbaciji plućne bolesti, odnosno s padom plućne funkcije. U uznapredovanoj plućnoj bolesti raste „cijena disanja“ (odnosno metabolički napor povezan s disanjem), potaknuti su katabolički procesi, a istodobno je smanjen unos i iskoristivost hrane (13).

Osim nedostatka na tjelesnoj masi, kod bolesnika s cističnom fibrozom često se primijeti i manjak specifičnih tvari. Primjer za to jesu hipoalbuminemija (češća u dojenačkoj populaciji) i manjak minerala (npr. poremećena ravnoteža kalcija i sklonost osteoporozi) (14).

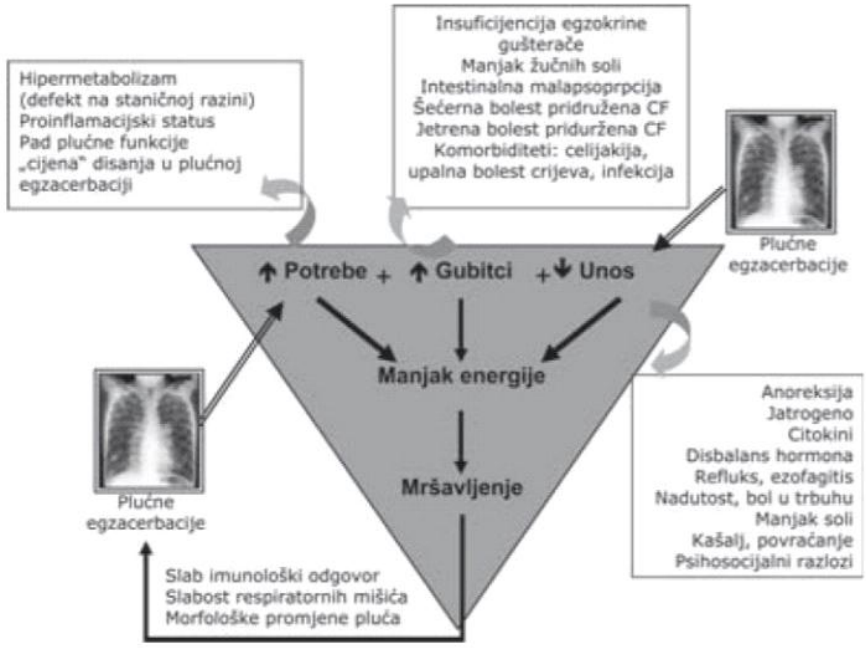
Danas je imperativ dobre skrbi osigurati uredan rast i razvoj, a trenutne mogućnosti prehrambene potpore, rano prepoznavanje rizičnih skupina bolesnika i rane terapijske intervencije uvelike to omogućuju (11). U svrhu procjene uhranjenosti koriste se već uobičajeni antropometrijski pokazatelji, dok se od laboratorijskih testova preporučuje povremeno odrediti koncentraciju hemoglobina, albumina, kreatinina, te elektrolita i vitamina topivih u mastima.

Prema Tješić-Drinković i suradnicima (2006), kod bolesnika starijih od 10 godina potrebno je pratiti spolni razvoj (rizičan su čimbenik za pothranjenost odsustvo rasta dojki s 13 godina, odsustvo menarhe u 16. godini ili više od 6 godina nakon početka rasta grudi, te nepromijenjen penis i testisi do 14. godine).

**Tablica 4. Čimbenici koji utječu na uhranjenost i rast (9)**

| | |
|---|---|
| Neprimjeren unos energije: | cistična fibroza je hipermetaboličko stanje i bazalne energetske potrebe su za 20% veće nego kod zdrave djece; dijeta siromašna masnoćama je rizični faktor |
| Malapsorpcija: | nedostatak enzima gušterače vodeći je uzrok malapsorpcije, dodatni čimbenici su promjene u sekreciji i sastavu žučnih soli, kiselosti u crijevu, propusnosti crijevne barijere, aktivnosti enzima četkaste prevlake, motilitetu |
| Pridružena jetrena bolest: | povećava bazalne metaboličke potrebe |
| Drugi pridruženi endokrini poremećaji: | manjak činitelja rasta sličnog inzulinu, manjak leptina |
| Egzacerbacija plućne bolesti s padom plućne funkcije: | eksponencijalni porast kalorijskih potreba sa padom FEV1 |
| Pridruženi gastroezofagusni refluks/refluksna bolest: | smanjen unos hrane zbog povraćanja, povećana kiselost crijevnog sadržaja remeti digestiju i apsorpciju |
| Poremećaj motiliteta: | nepovoljan je i ubrzan i usporen prolaz crijevnog sadržaja |

Kod svih bolesnika s atipičnom i monosimptomatskom prezentacijom cistične fibroze, kod kojih su utvrđene granične vrijednosti klorida u znoju, te kada se genotipizacijom nije dokazala homozigotnost CFTR mutacije za CF, tada je potrebno provesti niz postupaka s ciljem otkrivanja nekim simptoma, odnosno kliničkih entiteta za koje se zna da su konzistentni s dijagnozom cistične fibroze, odnosno onih za koje će se utvrditi eventualno neke druge dijagnoze.




**Slika 5. Povezanost plućne bolesti i uhranjenosti i međudjelovanje raznih čimbenika koji doprinose pothranjenosti u cističnoj fibrozi (15)**

Treba spomenuti i najčešće greške odnosno razloge zbog kojih se ne otkrije bolesnik s cističnom fibrozom (8):

- dijagnoza cistične fibroze se a priori „odbacuje", odnosno niti ne razmatra jer „bolesnik nije dovoljno bolestan" (pogrešno uvjerenje da je klinička slika uvijek i od početka bolesti teška),
- neadekvatno izvođenje znojnog testa (metodologija testa, interpretacije rezultata, količina znoja …), što može rezultirati lažno pozitivnim ili lažno negativnim,
- bolesnici s atipičnom slikom i oni u kojih tijek bolesti nije očekivan ili uobičajen, ne podvrgnu se temeljitoj dijagnostici i reevaluaciji.

**Tablica 5. Klinička evaluacija bolesnika s atipičnom prezentacijom cistične fibroze (8)**

| |
|---|
| Dišni sustav<br>• mikrobiološke pretrage sputuma (potraga za karakterističnom florom: PS. aerug., Staph. aureus, Hempoh. infl, Burk. cepacia, aspergilum)<br>• rendgenska snimka pluća (potrebna za karakterističnim strukturnim promjenama)<br>• CT pluća (potraga za strukturnim promjenama: bronhiektazije, atelektaza…)<br>• rendgenske pretrage sinusa i ORL obrada |
| Kvantitativna procjena funkcije gušterače<br>• indirektni testovi (izlučivanje masti stolicom, apsorpcija masti, fekalna elastaza – u stolici |
| Dijagnostički testovi za utvrđivanje hepatobilijarne bolesti<br>• ultrazvuk jetre<br>• AST, ALT, gama GT, AF, bilirubin, protrombinsko vrijeme, albumin u serumu |
| Procjene reproduktivne funkcije u muškom spolu (ovisno o dobi bolesnika)<br>• analiza sjemena, urološki pregled, ultrazvučni pregled, eksploracija skrotuma |
| Odbacivanje drugih dijagnoza<br>• procjena funkcije i morfologije cilija<br>• imunološke bolesti<br>• alergija<br>• infekcija<br>• ponavljajuće aspiracije<br>• druge malapsorpcije |

Kod procjene statusa dišnog sustava u cističnoj fibrozi, važno je otkrivanje strukturnih promjena, kao i procjena plućne infekcije i mikrobiološka evaluacija.

**Tablica 6. Metode otkrivanja strukturnih promjena i procjene plućne infekcije**

| | Metode |
|---|---|
| Otkrivanje strukturnih promjena | Slikovne (uglavnom rtg. pretrage): inicijalno je nužna nužna slika pluća, po potrebi spiralni CT, bronhografija, scintigrafija i dr. (obično kasnije) |
| Procjena plućne infekcije | Mjerenje oksigenacije, spirometrija u starije djece koja mogu izvesti test |
| Mikrobiološka evaluacija | Kultura sputuma, ev. serlogija na Ps. aueruinosu, Aspergilus |

Izvor: Hrvatsko društvo za pedijatrijsku gastroenterologiju, hepatologiju i prehranu, HLZ

U procjeni dišnog sustava važnu ulogu ima pretraga spirometrija. Izvodi se tako da dijete maksimalno udahne do totalnog plućnog kapaciteta , nakon kratkog zadržavanja oko 1 sekundu ispuhne sav zrak iz pluća u usnik spirometra. Spirometrija mjeri statičke i dinamičke plućne volumene, kapacitete i protoke: vitalni kapacitet(VC), forsirani vitalni kapacitet (FVC), forsirani ekspiratorni volumen u 1 sekundi(FEV1). Pacjenta treba motivirati da bi test bio što uspješnije ,te potaknuti da izdah izvede do kraja. Spirometrija je važna kako bi se procjenila funkcija pluća u egzacerbaciji bolesti, tj. godišnji postotak pada plućne funkcije. Nije pouzdana u manje djece , tj. dobi do 6 godina, te u tu svrhu poslužit će mjerenje SpO2 .

U nastavku slijedi tablica u kojoj se prikazuju metode procjene gastrointestinalne bolesti i uhranjenosti u cističnoj fibrozi.

**Tablica 7. Metode procjene gastrointestinalne bolesti i uhranjenosti u cističnoj fibrozi (8)**

| | Dijagnostički test | Pretrage |
|---|---|---|

| | | |
|---|---|---|
| Funkcija gušterače | Masti u stolici | Trodnevni uzorak na normalnoj, uobičajenoj dijeti s dovoljnim unosom masnoća; normalne vrijednosti: dojenčad i mala djeca < 2g/dan , školska djeca < 5g/dan, odrasli <7g/dan. |
| | Fekalna elastaza- 1u stolici | Rezultat ne ovisi o enzimskoj terapiji |
| | Kimotripsin u stolici | Potreban svjež uzorak stolice, nije mjerodavno uz enzimsku terapiju. (u mnogim ga je laboratorijima zamijenila fekalna elastaza-1) |
| | Koeficijent aposrpcije masti | Procjena na temelju trodnevnog unosa masnoća i izlučivanja masti stolicom (najbolja metoda, tzv. zlatni standard) normalno: apsorpcija >93%. |
| | Mikroskopski pregled stolice | Semikvantitavna procjena: bojenjem po Sudanu prikazuju se masne kapljice. Samo orijentacijska metoda. |
| | Ostali testovi | Izdisajni test s 13C trioleinom, direktni testovi mjerenja koncentracije enzima u soku gušterače, tripsinogen u krvi i dr. Ne izvode se u Hrvatskoj. |
| Hepato-<br>Bilijarni<br>sustav | Ultrazvuk | Otkriva bilijarne anomalije i komplikacije, te eventualnu promjenu u strukturi jetre, kao i moguće komplikacije u smislu portalne hipertenzije i dr. |
| | Biokemijski testovi | Bilirubin, AST, ALT, GGT, CK, LDH, AP, protrombinsko vrijeme, konc. albumina u plazmi |
| | Ostali testovi | Rentgenske slikovne pretrage, izotopske pretrage,biopsija jetre |
| Uhranjenost | Antropometrijski<br>pokazatelji | Težina i visina (centili), postotak težine za dob, postotak težine za visinu, BMI (indeks tjelesne mase), mjerenje potkožnog masnog tkiva, mjerenje opsega nadlaktice |
| S | Laboratorijski<br>testovi | Hemoglobin, albumin, kreatinin, elektroliti, bikarbonati i vitamini topivi u mastima |
| | Procjena potroška<br>energije | Bioelektricna impedancija i druge metode direktne ni indirektne metode nisu dostupne u Hrvatskoj |
| | Pubertetski razvoj | Iza 10. godine bilježi se stupanj ili odsustvo sekundarnih spolnih osobina, za procjenu početka i stadija puberteta |
| | Procjena koštanog<br>statusa | Mjerenje mineralne gustoće kostiju (denzitometrija) iza 10. godine |

# 4. LIJEČENJE I PROGNOZA CISTIČNE FIBROZE

Intenzivno i sveobuhvatno liječenje cistične fibroze treba voditi iskusan kliničar, koji u tom postupku treba surađivati s interdisciplinarnim timom, a tu se ubrajaju i drugi liječnici specijalisti, nutricionisti, medicinske sestre, fizikalni i respiratorni terapeuti, kao i ljekarnici, savjetnici i socijalni radnici. Ciljevi liječenja jesu održavanje odgovarajuće uhranjenosti, prevencija ili agresivno liječenje plućnih i drugih komplikacija, očuvanje tjelesne aktivnosti i pružanje odgovarajuće psihosocijalne potpore (16).

Ukoliko oboljeli od cistične fibroze dobivaju odgovarajuću potporu, većina se njih, sukladno svojoj dobi, može prilagoditi na životne uvjete kod kuće (i u školi). Usprkos brojnim poteškoćama, uspjesi bolesnika, kako na profesionalnoj razini života, tako i na onoj bračnoj, jesu zadivljujući. Kod liječenja plućnih tegoba naglasak se stavlja na sprječavanje začepljenja dišnih putova, te na profilaksu i kontrolu plućnih infekcija.

Profilaksa plućnih infekcija uključuje održavanje imunosti na pertusis, Haemophilus influenzae, varicelu, Streptococcus pneumoniae, i ospice te redovito godišnje cijepljenje protiv gripe, a u bolesnika izloženih gripi, profilaktički se može primijeniti inhibitor neuraminidaze (16). U praksi je dokazano da je u svrhu prevencije infekcije, respiratornim sincicijskim virusom primjena palivizumaba kod dojenčadi bezopasna, međutim, njegova učinkovitost ipak do danas još nije potkrijepljena.

Već kod prvog znaka zahvaćanja pluća, preporuka je da se krene s fizikalnom terapijom koja podrazumijeva položajnu drenažu, lupkanje, te vibracije i potpomognuto iskašljavanje. Kod starijih bolesnika učinkoviti mogu biti i neki drugi načini pročišćavanja dišnih putova, kao što su primjerice aktivno disanje, autogena drenaža, prsluk za mehaničko disanje i sprava s pozitivnim ekspiratornim tlakom.

Kod reverzibilnog začepljenja dišnih putova mogu se oralno i/ili putem aerosola primjenjivati bronhodilatatori, a putem aerosola i kortikosteroidi, a liječenje O2 indicirano je u bolesnika s teškom dišnom insuficijencijom i hipoksijom (16). Treba napomenuti da kod kroničnog dišnog zatajenja, mehanička ventilacije nije indicirana, a uz kirurški zahvat, njezina bi se primjena trebala ograničiti na one bolesnike kod kojih je primjetno dobro osnovno stanje bolesti. Kod takvih bolesnika mogu se razviti akutne reverzibilne dišne komplikacije. Osim

toga, primjena spomenute vrste liječenja trebala bi se primijeniti i kod onih bolesnika kod kojih je presađivanje pluća neizbježno.

Neinvazivna ventilacija pozitivnim tlakom nosnim putem ili putem maske također može biti korisna. IPPB aparate ne bi trebalo koristiti jer mogu izazvati pneumotoraks, a danas se već naveliko primjenjuju oralni ekspektoransi, no malo je podataka koji potvrđuju njihovu učinkovitost (16). Ne preporučuje se niti primjena antitusika. Dokazano je kako dugoročna svakodnevna primjena dornaze alfa (rekombinantne humane deoksiribonukleaze) usporava pogoršanje plućne funkcije i smanjuje učestalost pogoršanja od strane dišnog sustava 16).

Drenažom prsnoga koša može se liječiti pneumotoraks, a kod liječenja opetovanih pneumotoraksa, učinkovita metoda jest otvorena torakotomija (torakoskopija) s resekcijom pleuralnih bula, kao i spužvasta abrazija pleuralnih površina. Nadalje, embolizacijom zahvaćenih bronhalnih arterija liječi se obilna ili opetovana hemoptiza.

Oralna primjena kortikosteroida je indicirana u dojenčadi s dugotrajnim bronhiolitisom i u bolesnika s refraktornim bronhospazmom, alergijskom bronhopulmonalnom aspergilozom i upalnim komplikacijama (npr. artritisom, vaskulitisom), a treba napomenuti da dugotrajna primjena kortikosteroida svaki drugi dan može usporiti pogoršanje dišne funkcije, no ne preporučuje se za rutinsku primjenu zbog komplikacija povezanih s kortikosteroidima (16).

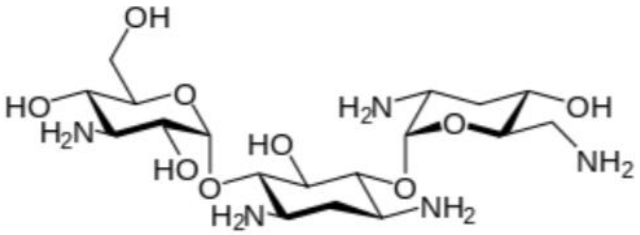
Bolesnike koji su na terapiji kortikosteroidima trebalo bi staviti pod nadzor zbog mogućnosti nastupa poremećaja metabolizma ugljikohidrata i linearnog zastoja u rastu. Dokazano je kako ibuprofen, primjenjivan u dozi dovoljnoj da se tijekom više godina dosegne vrhunac koncentracije u plazmi između 50 i 100 μg/ml, usporava pogoršanje plućne funkcije, i to osobito u djece između 5 i 13 godine (16). Odgovarajuću dozu potrebno je prilagoditi pojedincu, i to na osnovi farmakokinetičkih istraživanja.

Antibiotici bi se trebali davati bolesnicima sa simptomima, i to za liječenje bakterijskih infekcija dišnog sustava, odnosno sukladno rezultatu kulture i antibiograma. Kod stafilokone infekcije lijek izbora je penicilin otporan na penicilinazu (npr. kloksacilin ili dikloksacilin) ili cefalosporin (npr. cefaleksin), a za dugotrajno ambulantno liječenje plućnih infekcija uzrokovanih nizom uzročnika pojedinačno ili u kombinaciji, mogu se primjenjivati eritromicin, amoksicilin–klavulonska kiselina, trimetoprim–sulfametoksazol ili, ponekad, kloramfenikol (16).

Protiv osjetljivih sojeva Pseudomonasa učinkoviti su fluorokinoloni, koji se bez poteškoća mogu primjenjivati i kod male djece. Parenteralna primjena antibiotika preporučuje se kod teških egzacerbacija plućnih infekcija, i to posebice kod bolesnika s naseljenim Pseudomonasom. U tom je slučaju nerijetko potrebna i hospitalizacija koja se može bez poteškoća provoditi i kod kuće (ali kod pažljivo izabranih bolesnika).

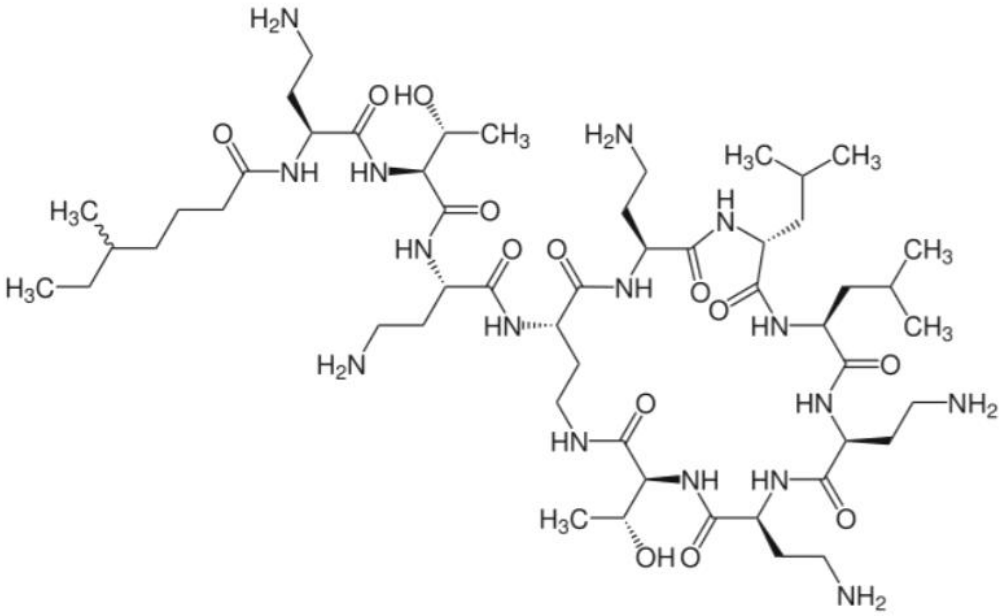
Intravenska primjena cefalosporina i monobaktama s anti–pseudomonasnom aktivnošću također je korisna. Uobičajena početna doza tobramicina ili gentamicina iznosi 2,5 do 3,5 mg/kg 3×/dan, ali za postizanje prihvatljivih razina koncentracija u serumu (najveća razina od 8 do 10 μg/ml [11 do 17 μmol/L], međuvrijednost <2 μg/ml [<4 μmol/L]) mogu biti potrebne veće doze (3,5 do 4 mg/kg 3×/dan), a druga je mogućnost bezopasna i učinkovita primjena tobramicina u jednoj dnevnoj dozi (10 do 12 mg/kg) (16).

**Slika 7. Kemijska formula tobramicina (17)**




Kolomicin i tobramicin za primjenu u inhalacijama dostupni su u Republici Hrvatskoj.

**Slika 8. Kemijska formula kolomicina (17)**



Zbog pojačanog bubrežnog klirensa, u svrhu postizanja odgovarajućih razina nekih penicilina u serumu, mogu biti potrebne i velike doze. Cilj liječenja plućnih infekcija odnosi se na poboljšanje kliničkog stanja bolesnika, i to u tolikoj mjeri da trajna primjena antibiotika uopće ni ne bude potrebna. Ipak, kod bolesnika čija su pluća kolonizirana Pseudomonasom, moguća je indicirana dugotrajna primjena antibiotika.

U odabranih bolesnika za poboljšavanje ili ustaljenje plućne funkcije i smanjenje učestalosti plućnih infekcija, može biti učinkovit tobramicin u obliku aerosola i oralni azitromicin 3 puta tjedno, s izmjenjivanjem svaki drugi mjesec, a kod bolesnika sa simptomima, čija su pluća kronično kolonizirana nemukoidnim sojevima Pseudomonasa, zadaća antibiotskog liječenja jest poboljšanje kliničkih parametara i po mogućnosti, smanjenje broja bakterija u dišnim putovima (16).

Treba napomenuti da pseudomonas nije moguće iskorijeniti, a postoje dokazi da se ranom primjenom antibiotika, i to otprilike u vrijeme početnog naseljavanja nemukoidnim sojevima Pseudomonasa u dišne putove, može iskorijeniti uzročnika barem na neko vrijeme.

Dakle, strategije liječenja se razlikuju, ali uobičajeno je riječ o kombinaciji inhalacije tobramicina ili kolistina, te oralne primjene florokinolona. Bolesnike koji imaju simptomatsko zatajenje desnog srca, potrebno je liječiti diureticima, i to uz ograničavanje unosa soli i O2.

Opstrukcija crijeva kod novorođenčadi ponekad se može riješiti uz pomoć klizme koja sadrži hiperosmolarni ili izoosmolarni radiološki kontrast, dok u slučaju neuspjeha može biti potrebna kirurška enterostomija za ispiranje gustog mekonija iz lumena crijeva. Nakon završetka novorođenačkog razdoblja, epizode djelomične opstrukcije crijeva (sindrom distalne opstrukcije crijeva) mogu se dalje liječiti uz pomoć klizmi koje sadrže hiperosmolarni ili izoosmolarni radiokontrast ili acetilcistein, ili pak uz pomoć oralne primjene uravnotežene otopine za ispiranje crijeva. U cilju sprječavanja takvih epizoda, mogu pomoći i neki omekšivači stolice, kao što su dioktil natrijev sulfosukcinat ili laktuloza.

Nadoknadu enzima gušterače trebalo bi primjenjivati uz sve obroke i međuobroke. Najučinkovitiji pripravci enzima sadrže gušteračnu lipazu u obliku filmom obloženih mikrogranula ili mikrotableta (16):

- u djece se obično započinje s dozom od 1000 do 2000 i.j. lipaze na 120 ml zamjenskog mlijeka ili prilikom svakog dojenja
- nakon dojenačke dobi, doza se određuje prema tjelesnoj težini, s tim da je početna doza 1000 i.j. lipaze/ kg/obroku za djecu <4 god. i 500 i.j. lipaze/kg/ obroku za djecu >4 godine,
- uz međuobroke se obično daje polovica uobičajene doze,
- doze >2500 i.j. lipaze/kg/obroku ili >10.000 i.j. lipaze/kg/dan bi trebalo izbjegavati jer su visoke doze enzima povezane s fibrozirajućom kolonopatijom,
- u bolesnika s velikom potrebom za enzimima, blokatori H2 ili protonske pumpe mogu pojačati djelotvornost enzima.

Dijetalnim liječenjem podrazumijeva se unos dovoljne količine kalorija i bjelančevina, kako bi se potaknuo normalan rast. Dakle, za povećanje kalorijske vrijednosti hrane može biti potrebno 30 do 50% više od uobičajenih prehrambenih potreba za bjelančevinama, kao i normalan do povišeni unos mast, podvostručena količina preporučenog dnevnog unosa vitamina, nadomještanje E vitamina u obliku topljivom u vodi, te nadomještanje soli tijekom razdoblja vrućina i pojačanog znojenja (16).

Djeca koja primaju antibiotike širokog spektra i bolesnici s bolesnom jetrom trebali bi dobivati nadomjestak vitamina K. U djece s teškom insuficijencijom gušterače, umjesto

uobičajenih podešenih pripravaka punog mlijeka, mogu se davati pripravci koji sadrže hidrolizirane bjelančevine i srednjelančane trigliceride (16).

Nadalje, za povećanje kalorijskog unosa mogu se koristiti i polimeri glukoze, te srednjelančani trigliceridi. Polimeri glukoze i srednjelančani trigliceridi mogu se rabiti i za povećanje kalorijskog unosa, a u bolesnika kod kojih se ne uspijeva održati normalnu uhranjenost, enteralna nadohrana putem nazogastrične sonde, gastrostrome ili jejunostome može uspostaviti normalan rast i ustaliti plućna funkcija (16). Budući da se nije pokazalo da se primjenom stimulatora apetita i/ili androgena ostvaruju značajne prednosti, takva se primjena obično i ne preporučuje.

Kod lokaliziranih bronhiektazija ili atelektaze koji se ne mogu učinkovito riješiti lijekovima, nosnih polipa, kroničnog sinuitisa, krvarenja iz varikoziteta jednjaka zbog portalne hipertenzije, bolesti žučnog mjehura i opstrukcije crijeva uslijed volvulusa ili invaginacije koja se ne može na drugi način razriješiti, može biti indiciran kirurški zahvat (16). Kod bolesnika koji se nalazi u krajnjem stadiju zatajenja jetre, potrebno je presađivanje jetre.

Što se tiče terminalne skrbi oboljelih od cistične fibroze, treba napomenuti da je i sa obitelji i sa bolesnikom potrebno pažljivo raspraviti o prognozi i njihovim željama glede skrbi tijekom bolesti, i to posebice onda kada bolesnik započne pokazivati znakove koji ukazuju na pogoršanje zdravlja.

Većina osoba koje su suočene sa krajnjim stadijem bolesti jesu stariji adolescenti ili mlade odrasle osobe, koje na odgovarajući način moraju biti odgovorne za svoje odluke. Osoba s cističnom fibrozom ima pravo dobiti informacije i mogućnost izbora, što znači da je potrebno raspraviti i o mogućnosti presađivanja.

Prilikom rasprave o presađivanju, bolesnici trebaju razmisliti o mogućnosti duljeg preživljavanja s presađenim organom, te o nesigurnosti i daljnjem tijeku postojeće bolesti (koje je promjenjiva) kod preživljavanja uz presađeni organ. Bolesnicima kojima se stanje pogoršava mora se omogućiti rasprava o mogućnosti umiranja. Dakle, bolesnici i njihove obitelji trebaju znati da je umiranje u većini slučajeva bezbolno i bez znakovitih simptoma. Kad to odgovara okolnostima, trebalo bi ponuditi palijativnu skrb, uključujući i dovoljnu sedaciju, za osiguranje mirnog umiranja, a jedan od primjerenih načina je da bolesnik pristane na vremenski ograničeno razdoblje potpuno agresivnog liječenja kad za to postoji potreba, no

da se unaprijed dogovore mjerila po kojima se može zaključiti kada prestati s agresivnim postupcima i prihvatiti smrtni ishod (16).

# 5. ULOGA MEDICINSKE SESTRE U LIJEČENJU CISTIČNE FIBROZE

Medicinska sestra koja obavlja svoju djelatnost, mora (18):

- poštivati pacijenta kao ljudsko biće,
- poštivati pravo pacijenta na njegov fizički i mentalni integritet,
- poštivati osobnost i privatnost pacijenta,
- poštivati svjetonazor, moralna i vjerska uvjerenja pacijenta,
- provjeriti da je pacijent dao pristanak prije obavljanja bilo kakvog liječenja ili zdravstvene njege,
- čuvati profesionalnu tajnu,
- surađivati s ostalim članovima tima,
- održavati svoje stručno znanje i sposobnosti,
- biti osoba od povjerenja,
- djelovati tako da prepozna rizik kod pacijenta i svede ga na najnižu moguću razinu,
- štititi i podržavati zdravlje pacijenata,
- održavati i povećavati dobar ugled profesije medicinskih sestara.

Medicinska sestra treba biti sposobna prepoznati ulogu pacijenata, i pritom ju poštivati, i to kao partnera u zdravstvenoj njezi, a osobno je odgovorna u djelokrugu svog rada za promicanje i zaštitu interesa i dostojanstva pacijenata, neovisno o spolu, dobi, rasi, sposobnosti, seksualnoj orijentaciji itd.

Klasične sestrinske intervencije u liječenju oboljelih od cistične fibroze jesu sljedeće (18):

- pratiti izgled izlučevina,
- provoditi inhalacijsku terapiju 3-4 puta dnevno,
- bronhalni sekret poslati na bakteriološku analizu,

- podučiti pacijenta važnosti održavanja higijene ruku,
- nadzirati respiratorni status tijekom 24 sata,
- slušati i bilježiti pojavu i intenzitet hropaca, piskanja, šumnog disanja,
- provoditi fizikalne vježbe sa fizioterapeutom,
- pružiti emocionalnu podršku i poticati pacijenta na iskašljavanje i vježbe disanja,
- poticati pacijenta na fizičku aktivnost,
- podučiti i poticati pacijenta da provodi vježbe disanja i iskašljavanja sekreta 2-3 dnevno, po potrebi više,
- primijeniti propisane inhalacije (vode, slane vode ili bronhodilatatora) prema pisanoj naredbi liječnika,
- pratiti promet tekućine,
- vagati i bilježiti napredak pacijenta 3x tjedno,
- uzimati enzime gušterače kako je propisano,
- u suradnji sa nutricionistom izraditi plan prehrane,
- osigurati pacijentu psihološku potporu,
- podučiti dijete i roditelje važnosti uzimanja enzima gušterače prije svakog obroka,
- poticati na konzumiranje manjih, visokokaloričnih, a češćih obroka,
- poticati ga da vodi dnevnik prehrane,
- savjetovati povećanje uzimanja tekućine,
- provoditi kontrolu elektrolita,
- provoditi vježbe disanja i iskašljavanje 2-3 dnevno, po potrebi više,
- pratiti i evidentirati izgled, količinu i miris iskašljaja,
- poticati pacijenta da provodi vježbe disanja, te vršiti nadzor dok se izvode,

- pratiti bol u mirovanju i pri mobilizaciji pomoću skale za procjenu bola,
- primijeniti ordiniranu oksigenoterapiju prema standardu i pisanoj naredbi liječnika,
- prepoznati komplikacije forsiranog iskašljavanja (tahikardija, hipertenzija, dispneja i mišićni zamor) i izvijestiti o njima,
- primijeniti propisane lijekove (antibiotike, bronhodilatatore, ekspektoranse) pratiti njihovu učinkovitost, uočiti nuspojave i izvijestiti o njima,
- opažati neverbalne izraze anksioznosti, izvijestiti o njima (smanjena komunikativnost, razdražljivost do agresije i sl.).

# 6. ZAKLJUČAK

Cistična fibroza nasljedna je bolest koja se ubraja u skupinu rijetkih bolesti. Ona ima progresivni tijek, a gotovo da zahvaća sve organe u tijelu. Dakle, riječ je o autosomnoreccesivnoj nasljednoj multisistemskoj bolesti, koja posebice zahvaća egzokrine žlijezde. Gen koji je odgovoran za cističnu fibrozu smješten je na drugom kraku sedmog kromosoma, te nadzire stvaranje bjelančevine koja služi u svrhu prijenosa klora i drugih iona kroz staničnu membranu. Nadalje, ta se bjelančevina nalazi u žlijezdama s vanjskim lučenjem i drugim epitelnim stanicama.

U medicini je cistična fibroza poznata već stoljećima, i to kao bolest male djece kod kojih je karakteristična izrazito slana koža. Takva djeca ne napreduju na težini i vrlo rano umiru. Cistična fibroza je neizlječiva, a u Republici Hrvatskoj je životni vijek oboljelih od ove bolesti znatno dulji nego prije dvadesetak godina.

Među simptome cistične fibroze ubrajaju se sljedeći: čest kašalj, stvaranje gustog ispljuvka, česte plućne infekcije nalik upali pluća, nenapredovanje na težini ili gubitak na težini unatoč normalnom ili povećanom apetitu, probavni problemi i zastoj crijeva kod novorođenčeta.

Dijagnoza cistične fibroze prvenstveno je klinička dijagnoza, unatoč napretku laboratorijske dijagnostike i genetike. Ova se bolest potvrđuje laboratorijskom pretragom. Najčešće korišteni i vrlo pouzdan test jest određivanje koncentracije klora u znoju. Elementi klasične kliničke prezentacije cistične fibroze podrazumijevaju određene respiratorne simptome, gastrointestinalne simptome, te sindrom gubitka soli i neplodnost u muškom spolu (opstruktivna azoospermija).

Pristup pacjentima sa CF zasniva se na simptomatskom liječenju, kontroli bolesti, tj. liječenju komplikacija u bolesnika. Zdravstvena skrb tih bolesnika predstavlja veliki izazov kako za medicinski tim , tako i za djecu i roditelje kojima se nerjetko događaju faze umora, osjećaja bespomoćnosti i beznađa, istaknuto u egzacerbacijama bolesti usprkos odgovornog zdravstenom ponašanju i pridržavanju liječničkih uputa. U budućnosti ulažemo nade u mogućnost da će genska terapija ili nove metode liječenja biti od pomoći u liječenju.

# POPIS LITERATURE


1. Banac S. Cistična fibroza: pomak prema uzročnom liječenju? Medicus 2018; 27: 101-106.
2. Pliva zdravlje, Cistična fibroza, dostupno na: https://www.plivazdravlje.hr/tekst/clanak/29751/Cisticna-fibroza.html
3. Tješić-Drinković D., i suradnici , Paediatr. Croat.2014; 58 (Supl1):66-71 Brajčinović, M.: Povezanost uhranjenosti i plućne bolesti u cističnoj fibrozi, Diplomski rad, 2016., dostupno na: https://repozitorij.mef.unizg.hr/islandora/object/mef:1238/preview
4. Hellerstein H: Cystic fibrosis of the pancreas in an adult, Ohio Med J, 1946; 42: 616-7.
5. Knowels, M. R., Durie, P.: What is cystic fibrosis?, NEJM 2002; 347: 439-42.
6. Bush, A., Wallis, C._ Time to talk again, CF is not an „all or none“ disease, Pediatr pulmonol 2000; 30: 139-44
7. Priručnik za cističnu fibrozu namenjen bolesnicima i njihovim roditeljima http://cf.eqascheme.org/content/files/public/doc/leaflet/leaflet_serbia.pdf
8. Postupnik za dijagnostiku cistične fibroze, Hrvatsko društvo za pedijatrijsku gastroenterologiju, hepatologiju i prehranu, HLZ
9. Tješić-Drinković, D. i suradnici: Gastrointestinalne manifestacije cistične fibroze, Pediatr Croat, 2006
10. Sharma, R. i suradnici: Wasting as an independent predictor of mortality in patients with cystic fibrosis, Thorax 2001; 56: 746-50.
11. Pencharz P. B. i suradnici: Critical stages in the nutritional development of patients with cystic fiborsis, Pediatr Pulmonology, Suppl, 1996; 16: 207-8.
12. Smyth R. L. i suradnici: Intestinal inflammation In cystic fibrosis, Arch Dis Child 2000; 82: 394-9.
13. Tješić-Drinković, D. i suradnici: Utjecaj prehrane na tijek plućne bolesti. U: Votava A, Malčić I, ur. Pedijatrija danas '00: Bolesti dišnog sustava u djece - odabrana poglavlja, 12. poslijediplomski tečaj obnove znanja, Medicinski fakultet sveučilišta u Zagrebu i Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb
14. Littlewood, J. M., Wolfe, S.P.: Growth, developement and nutrition. In: Hodson ME, Geddes DM eds. Cystic fibrosis, Arnold, London 2000; 243-59.

15. Brajčinović, M.: Povezanost uhranjenosti i plućne bolesti u cističnoj fibrozi, Diplomski rad, 2016., dostupno na: https://repozitorij.mef.unizg.hr/islandora/object/mef:1238/previewDodge, J. A.: CF or not CF?, That is the question, J Cystic Fibrosis 2002; 1: 3-4
16. MSD Priručnik dijagnostike i terapije, dostupno na: http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/msd-prirucnik/pedijatrija/cisticna-fibroza

17. Maksan, I.: Cistična fibroza – biokemija bolesti i sestrinski pristup dijagnozi i terapiji, 2017., dostupno na: https://repozitorij.vub.hr/islandora/object/vtsbj%3A151/datastream/PDF/view
18. Etički kodeks medicinskih sestara, Hrvatska komora medicinskih sestara, dostupno na: http://www.hkms.hr/data/1321863874_853_mala_Eticki%20kodeks.pdf

# POPIS ILUSTRACIJA

str.

## Slike:

Slika 1. Prikaz pluća – različita stanja..... 7

Slika 2. Začepljenje pankreasa.....8

Slika 3. Roditelji i dijete sa cističnom fibrozom.....10

Slika 4. Moguća klinička ekspresija cistične fibroze.....13

Slika 5. Povezanost plućne bolesti i uhranjenosti i međudjelovanje raznih čimbenika koji doprinose pothranjenosti u cističnoj fibrozi.....17

Slika 6. Kemijska formula tobramicina..... 23

Slika 7. Kemijska formula kolomicina..... 24

## Tablice:

Tablica 1. Dijagnostički kriteriji za cističnu fibrozu..... 12

Tablica 2. Granične vrijednosti koncentracije klora u znoju..... 12

Tablica 3. Elementi klasične kliničke prezentacije cistične fibroze..... 14

Tablica 4. Čimbenici koji utječu na uhranjenost i rast.....16

Tablica 5. Klinička evaluacija bolesnika s atipičnom prezentacijom cistične fibroze..... 18

Tablica 6. Metode otkrivanja strukturnih promjena i procjene plućne infekcije.....19

Tablica 7. Metode procjene gastrointestinalne bolesti i uhranjenosti u cističnoj fibrozi.....20

# ŽIVOTOPIS

Viktorija Čović rođena 24. kolovoza 1987. g. u Vitini. Pohađala je osnovnu školu u Rovišću, 2002. g. upisuje medicinsku školu u Bjelovaru koju završava 2006. g. Zapošljava se 2009. g. na klinici za pedijatriju KBC-a Rijeka gdje i danas radi. Vandredni studij sestrinstva upisuje 2015. g. na Fakultetu zdravstvenih studija Rijeka.