

Cystická fibróza (CF) *starší název: Mukoviscidóza*

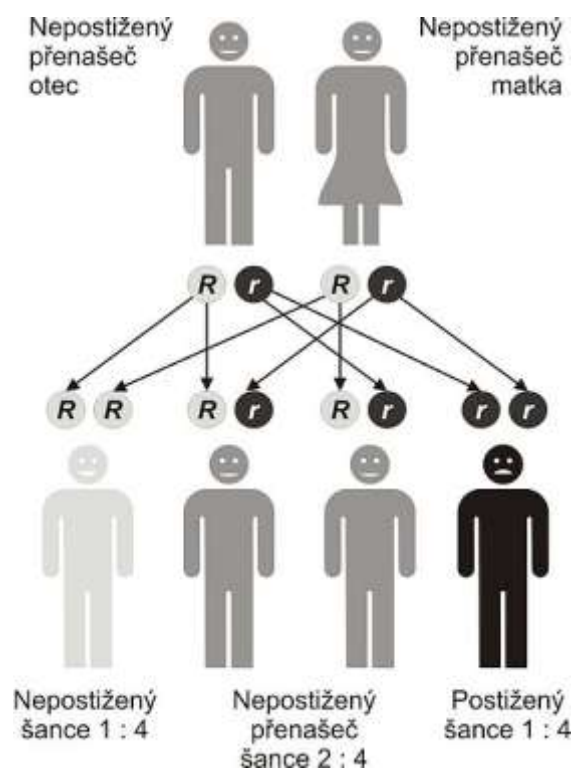
Autor: Petra Dudová

Cystická fibróza je závažné vrozené dědičné onemocnění. Jedná se o chronickou nemoc, která je nevyléčitelná, ale léčitelná. Postihuje zejména dýchací cesty, trávicí trakt, ale může mít i jiné projevy – př. porucha imunity, cukrovka, neplodnost. Nebývá zasažen mozek, proto nedochází k opoždění duševního vývoje. V současné době se pacienti dožívají 30 – 35 let. Dětem trpícím CF se také říká „slané děti“, jelikož jejich pot je mnohonásobně slanější než pot zdravých dětí.

Dědičnost CF je autozomálně recesivní. Podstatou je mutace genu pro transportní bílkovinu přenášející chloridové ionty. Každý člověk má pro tento gen 2 alely (= část genu). Aby se onemocnění manifestovalo, je třeba, aby mělo dítě obě alely „špatné“. Přenašečem CF je osoba, která má pouze jednu alelu genu pro transportní protein defektní. Klinicky jsou zdraví.

Na obrázku č. 1. vidíme v první řadě rodiče, kteří jsou zdraví nosiči genu pro cystickou fibrózu, jsou to přenašeči onemocnění. Mají jednu alelu genu defektní. Pravděpodobnost přenosu onemocnění na jejich dítě 25 %. V 50 % se jim narodí přenašeč a ve 25 % případů dítě zdravé.

Obr. 1. Dědičnost CF



(<http://www.wikiskripta.eu/index.php/Soubor:Cystic2cz.jpg>, 7. 4. 2014)

Výskyt:

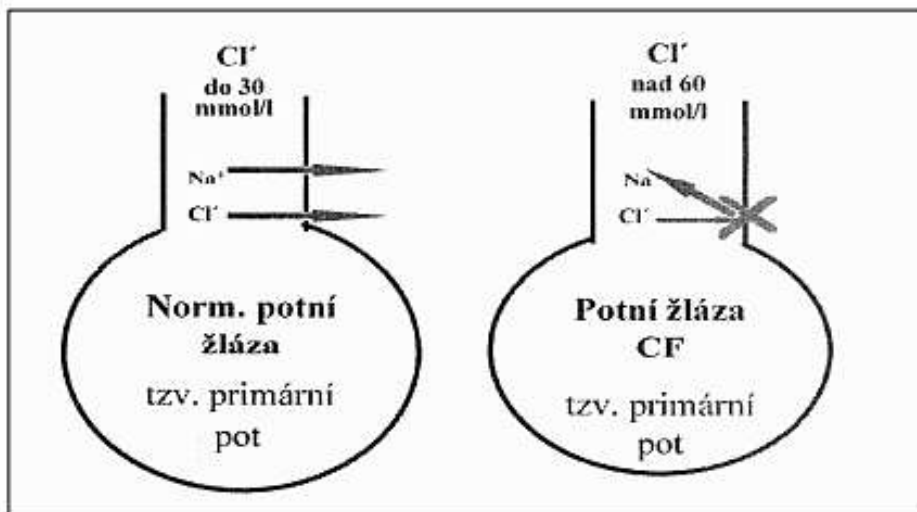
Cystická fibróza je vzácné onemocnění. Ročně onemocní jedno z 2 500 – 4 000 nově narozených dětí, což je v České republice asi 32 – 46 dětí ročně. Každý 26. člověk je nositelem mutace genu pro CF.

Patogeneze:

Onemocnění je způsobeno mutací genu pro transportní bílkovinu, která přenáší chloridové ionty. Pokud je gen v pořádku, vede k tvorbě bílkoviny na membránách buněk. Bílkovina tvoří kanál, který má důležitý úkol v regulaci průchodu iontů buňkou. Při defektním genu dochází k zvýšenému vylučování chloridů do potu, pot je slaný (obr. 2).

V dýchacích cestách nemocného se hromadí hustý, vazký hlen. Důvodem je opět defektní kanál. Chloridy nejsou schopny se vstřebat, zůstávají v buňkách, což vede k vstřebávání sodných iontů do buňky. Sodík vtahuje do buněk vodu. Můžeme si to představit jako houba, která saje vodu. Tekutina je součástí hlenu na povrchu dýchacích cest, pokud je vstřebána do buněk, hlen se stává hustší, vazký a ukládá se v dýchacích cestách, což činí pacientům problémy.

Obr. 2. Chloridový kanál v buňce potní žlázy

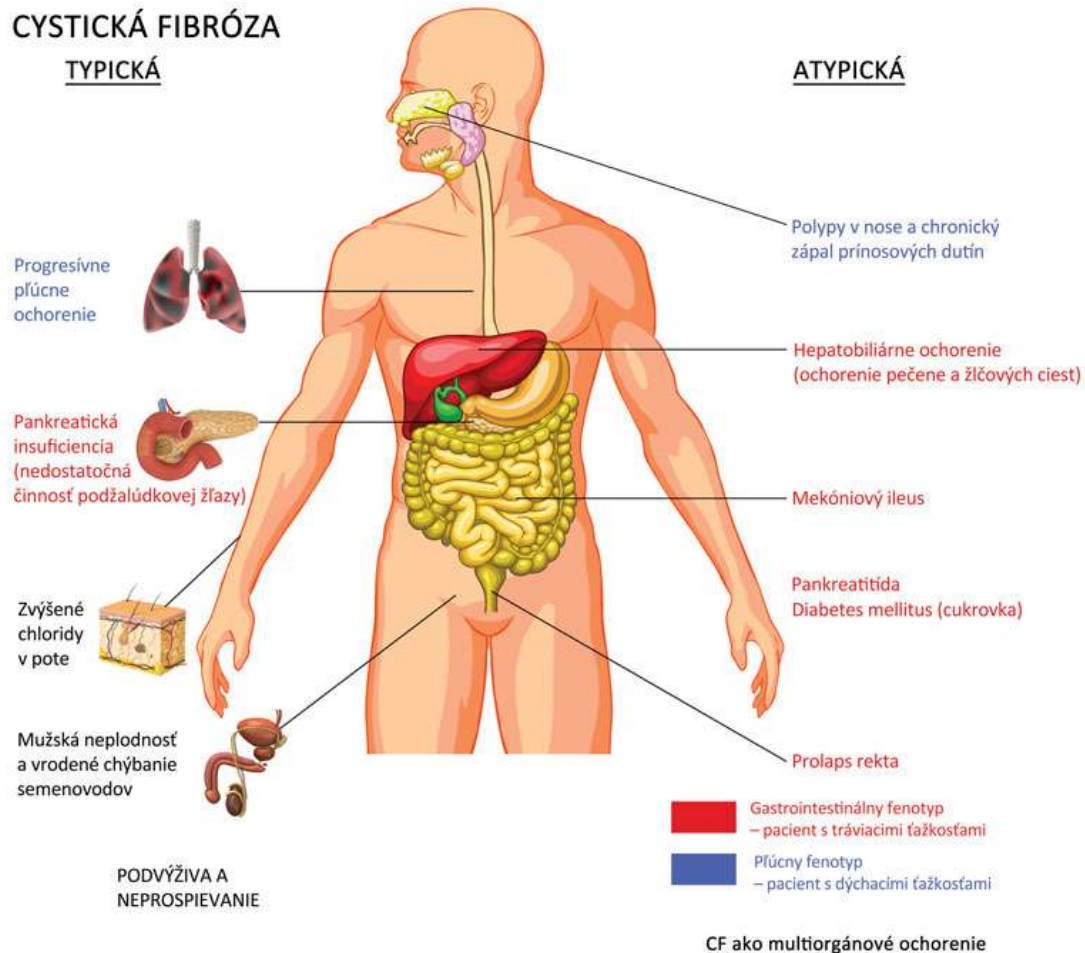


Chloridový kanál v buňce potní žlázy. Tzv. primární pot obsahuje vysokou koncentraci solí (stejnou jako je v krvi). Na rozdíl od normální potní žlázy je ve vývodech potní žlázy u CF nemocných porušeno vstřebávání chloridů, což vede k jejich vysoké koncentraci v potu.

<http://www.cfklub.cz/admin/files/File/Zluta-knizka-Prirucka-pro-nemocne-a-jejich-rodice.pdf>, 7. 4.

Hlavní příznaky:

Obr. 3. Příznaky CF



<http://www.rozdychajto.sk/cysticka-fibroza/co-je-cysticka-fibroza.html>, 8. 4. 2014

Cystická fibróza sa prejavuje častými infekciami dýchacích ciest, dôvodom je vazký a hustý hlien. Ukladajú sa v ňom bakterie, príkladom je *Pseudomonas aeruginosa*. Ďalej sa objavujú poruchy trávenia, hubnutí, poruchy rastu a neprosívania.

Klinické prejavy:

- Kašeľ – môže byť suchý, dráždivý, ale i vlhký s vykašľávaním veľkého množstva hľenu,
- Zhoršenie funkcie dýchacieho ústroja sa prejaví zrychleným dýchaním a zadychávaním.
- Soudkovitý tvar hrudníku.
- Paličkovité prsty – posledné články na prstoch sú rozšírené, nehty majú tvar hodinového sklíčka

- Časté infekce dýchacích cest – infekce a zánět průdušnice a průdušek, zánět plic, původci infekce – *Staphylococcus aureus* (zlatý stafylokok), *Pseudomonas aeruginosa*, *Hemophilus influenzae*.

Obr. 4. Paličkovité prsty



http://www.quickwiki.com/ar/%D8%AA%D8%B9%D8%AC%D8%B1_%D8%A7%D9%84%D8%A3%D8%B5%D8%A7%D8%A8%D8%B9, 10. 4. 2014)

Obr. 5. Soudkovitý hrudník



<http://janinka152.web.cz>, 10. 4. 2014

Klinický projev v trávicím ústrojí:

- Gastroezofageální reflux – velice častá komplikace, jedná se o nedostatečnou funkci svěrače mezi jícnem a žaludkem, což vede k návratu potravy ze žaludku do jícnu, projevuje se to pálením žáhy.
- Postižení zevní sekrece slinivky břišní – slinivka břišní je důležitý orgán, zevní sekretorická složka produkuje enzymy, působky, které napomáhají štěpení potravy ve střevech. Defektní sekrece

vede velkému vzedmutí břicha, stolice jsou objemné, zapáchající, s viditelnými tukovými kapičkami, dítě neprospívá, dochází k poruše růstu. Navíc dochází ke špatnému vstřebávání vitaminů z potravy, dochází k jejich nedostatku = hypovitaminosa.

- Bolesti břicha.
- Mekoniový ileus – neprůchodnost střeva u novorozence způsobený nadměrnou tvorbou smolky, příznaky ileu jsou zvracení, zástava odchodu stolice a plynu, vzedmutí břicha.
- Chronický zánět slinivky břišní.

Jiné projevy CF:

- Cukrovka vázaná na CF – příznaky cukrovky jsou zvýšená žíznivost, močení, hubnutí, ztráta chuti k jídlu následovaná zvracením, výskyt stoupá od 18 let, příčinou cukrovky je postupná vazivová přeměna slinivky břišní, což vede k úbytku beta buněk zodpovědné za produkci inzulínu – hormon, působek, který zajišťuje využití glukózy v organizmu.
- Potní žlázy – pot pacientů je 5x slanější než u zdravých osob, je zde vysoké riziko ztráty soli a vzniku šoku v situacích, kdy dochází ke zvýšenému pocení (horečka, sport,...).
- Reprodukční orgány – 98 % mužských pacientů jsou neplodní, plodnost žen závisí na jejich zdravotním stavu.

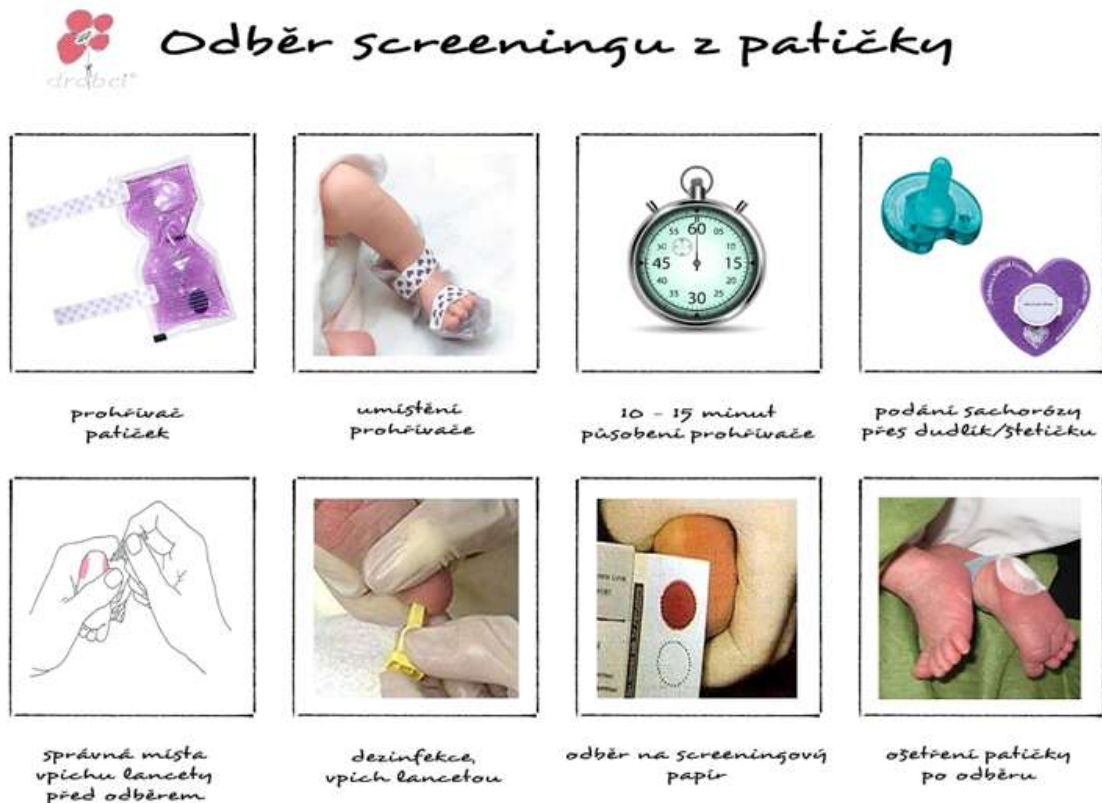
Vyšetření:

Mezi vyšetřovací metody patří tzv. potní test. Provádí se sběr potu z předloktí za specifických podmínek, kdy podnítíme potní žlázy k hojné tvorbě potu. Zjišťujeme množství chloridů, při CF jsou hodnoty zvýšené. Pro definitivní potvrzení onemocnění je nutné provést molekulárně-genetické vyšetření.

Pomocí molekulárně-genetického vyšetření hledáme mutaci genu pro daný kanál. Pro potvrzení diagnózy musí být obě alely defektní.

Od roku 2009 má Česká republika novorozenecký screening CF. Provádí se vyšetřením kapky krve odebrané z patičky novorozence. Díky němu se dá CF velmi brzy zachytit a začít ji léčit.

Obr. 7. Odběr screeningu z patičky novorozence



<http://www.drobci.cz/screeningove-metody-v-neonatologii.html>, 12. 4. 2014

Léčba:

CF je sice nevyléčitelné, ale léčitelné onemocnění. Pokrok vědy umožňuje delší přežití pacientů s touto chorobou. Terapie se skládá z dechové rehabilitace, výživy a kontrole infekcí. Krajní možností léčby je transplantace plic.

Inhalace a dechová rehabilitace

Cílem je odstranit viskózní hlen z dýchacích cest. Hlen ulpívá na stěnách a ucpává je. Velké množství hlenu je vhodné prostředí pro pomnožení bakterií, což vede k infekcím. Nezbytnou součástí odstranění hlenu z dýchacích cest je inhalace mukolytik, látek, které vedou k ředění viskózního hlenu. Do inhalátorů se kromě mukolytik dávají protizánětlivé léky a léky, které rozšiřují průdušky = bronchodilatancia. Inhaluje se 3x denně asi 10-15 min. Velice důležitá je správná inhalační technika, kterou si pacienti natrénují s fyzioterapeutem. Dýchá se pusou, nikoliv nosem.

Obr. 8. Inhalace



<http://mladazena.maminka.cz/scripts/detail.php%3Fid=362228>, 13. 4. 2014

Do dechové rehabilitace patří soustava dechových cvičení a pomůcek, které napomáhají odlepení hlenu od stěny dýchacích cest a posouvají ho do vyšších částí dýchacích cest, kde je vykašlán.

Výživa

Cystická fibróza postihuje zevní složku slinivky břišní, která má zásadní vliv na trávení tuků a vitamínů rozpustných v tucích (A, D, E, K). Pacienti trpí malnutricí, neprospívají a hubnou. Je důležité pacientům s CF dodat dostatečné množství živin. Potřebují vyšší příjem než zdraví jedinci, jelikož neustále musí bojovat proti infekcím. Doporučuje se vysokokalorická strava spolu s výživovými doplňky. Pokud nemocní i nadále neprospívají, uvažuje se o přísunu potravy nasogastrickou sondou (tekutá strava je vedena sondou z nosu do žaludku) nebo gastrostomií (sonda zavedená přímo do žaludku). Chybění enzymů, které produkuje slinivka břišní, řešíme jejich lékovou náhradou, lék se podává těsně před jídlem. Dodáváme i vitamíny rozpustné v tucích. Jelikož pacienti ztrácejí velké množství soli, je jim doporučen vyšší příjem soli, a to hlavně při průjmech, horečce a v horkém prostředí.

Infekce

Snažíme se zabránit vzniku infekcí, používáme antibiotika. Nasazujeme je ihned při prvních známkách infekce.

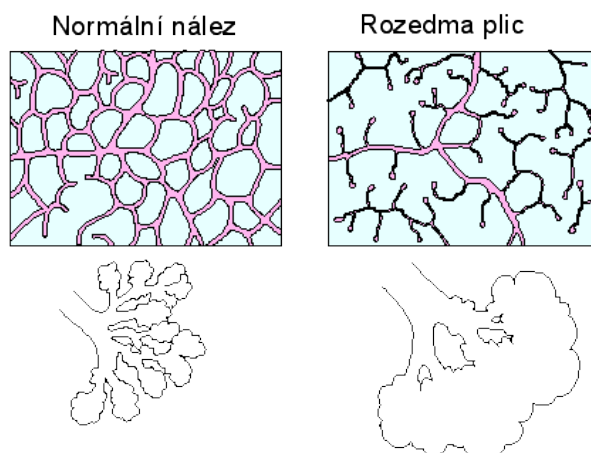
V České republice se nachází pět Center péče pro nemocné s cystickou fibrózou. Pacienti zde chodí na pravidelné kontroly asi 4krát ročně. Dále existuje občanské sdružení Klub nemocných cystickou fibrózou pro rodiny s nemocným CF (viz. <http://www.cfklub.cz/>). Poskytují sociální poradenství, psychologickou pomoc, edukaci a finanční podporu.

Komplikace:

Komplikace projevů v dýchacích cestách:

- Chronická rýma, chronický zánět dutin.
- Nosní polypy – výběžky zduřelé nosní sliznice, nemusí se nijak projevit, ale mohou bránit volnému dýchání nosem.
- Atelektáza – nevzdušnost plic.
- Rozedma plic – vzduch se nemůže přes ucpané dýchací cesty dostat ven, plicní sklípky se rozpínají, a může dojít i k jejich prasknutí (jako balon) a vzniku pneumotoraxu – projevy dušnost, bolest na hrudi.
- Hemoptýza – vykašlávání krve, vzniká narušením cév v dýchacích cestách, vyžaduje okamžitou lékařskou pomoc.

Obr. 6. Rozedma plic



http://monka.hysteria.cz/marko/domaci_lekar/dusnost/emfyzem.html, 12. 4. 2014

Pozdní komplikace:

- Cor pulmonace (plicní srdce) – srdce pumpuje krev proti velkému odporu, což vede k jeho zbytnění, může dojít až k srdečnímu selhání.
- Vzácně – kardiomyopatie – jizvení vláken srdečních svalů.

Praktické rady pro pacienty:

Cystická fibróza je nevyléčitelné onemocnění. Pokrok v medicíně umožnil pacientům s CF kvalitnější a delší život. Velice důležitá je brzká diagnostika nemoci. Od roku 2009 probíhá celorepublikový screening nově narozených dětí.

Literatura:

Souček, M.: Vnitřní lékařství, Praha: Grada, 2011, ISBN 978-80-247-2110-1

<http://www.wikiskripta.eu/index.php/Soubor:Cystic2cz.jpg> (7. 4. 2014)

<http://www.cfklub.cz/admin/files/File/Zluta-knizka-Prirucka-pro-nemocne-a-jejich-rodice.pdf> (5. 4. 2014)

<http://www.cfklub.cz/> (5. 4. 2014)

http://www.wikiskripta.eu/index.php/Cystick%C3%A1_fibr%C3%B3za (5. 4. 2014)

<http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/cysticka-fibroza-454096> (9. 4. 2014)

<http://www.novorozeneckyscreening.cz/cysticka-fibroza> (12. 4. 2014)

<http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/vyziva-u-cysticke-fibrozy-150841> (10. 4. 2014)

<http://www.cfklub.cz/Potni-test/> (12. 4. 2014)

<http://www.rozdychajto.sk/cysticka-fibroza/co-je-cysticka-fibroza.html> (13. 4. 2014)

<http://www.drobci.cz/screeningove-metody-v-neonatologii.html> (11. 4. 2014)

<http://janinka152.sweb.cz/> (10. 4. 2014)

http://monka.hysteria.cz/marko/domaci_lekar/dusnost/emfyzem.html (12. 4. 2014)

<http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/cysticka-fibroza-2013-473575> (10. 4. 2014)

http://is.muni.cz/th/176653/lf_b/Bakalarska_prace_Cysticka_fibroza.pdf (11. 4. 2014)

<http://nemoci.vitalion.cz/cysticka-fibroza/> (12. 4. 2014)

<http://www.slanezeny.cz/cf/> (13. 4. 2014)

<http://mladazena.maminka.cz/scripts/detail.php%3Fid=362228> (13. 4. 2014)