Klub cystické fibrózy

# Cesta pacienta

Cystická fibróza (CF) je závažné dědičné onemocnění postihující především dýchací a trávicí systém. Pacienti s CF vyžadují komplexní a dlouhodobou péči, která zahrnuje diagnostiku, pravidelné sledování a individuálně přizpůsobený léčebný plán.

1. **Diagnostika**
2. **Edukační pobyt**
3. **Léčebný plán**
4. **Komplikace a jejich řešení**
5. **Pravidelné sledování**
6. **Hygienický režim**
7. **Podpora a životní styl**

# 1 DIAGNOSTIKA

## Novorozenecký screening

Cystická fibróza (CF) je diagnostikována v rámci novorozeneckého screeningu, který zahrnuje odběr krve z paty novorozence. Pokud je ve vzorku zaznamenána zvýšená hladina imunoreaktivního trypsinogenu (IRT) a zároveň je nalezena mutace v genu CFTR, výsledek skríninku se uzavírá jako pozitivní. V takovém případě je novorozenec pozván na potní test.

## Potní test

Měří koncentraci chloridů v potu; zvýšené hodnoty naznačují CF. Potní test je společně s genetickým vyšetřením (viz níže) klíčovým diagnostickým nástrojem pro potvrzení nebo vyloučení cystické fibrózy (CF). Při tomto testu se měří koncentrace chloridů v potu, přičemž výsledky se interpretují následovně.

- **Normální hodnoty:** 10–30 mmol/l
- **Hraniční hodnoty:** 30–59 mmol/l
- **Hodnoty svědčící pro CF:** 60 mmol/l a více

Hraniční hodnoty vyžadují další vyšetření, jako je opakování potního testu nebo podrobnější molekulárně genetické vyšetření, aby byla diagnóza potvrzena nebo vyloučena.

## Genetické testování

Genetické testování se provádí vždy. Je klíčové pro potvrzení diagnózy CF, jež se zakládá na nálezu dvou mutací genu CFTR, které způsobují CF. Pokud je nalezena pouze jedna mutace a hodnota potního testu nedosahuje minimální hodnoty 60 mmol/l, dítě je vedeno pod pracovní diagnózou CFSPID („CF screen positive, inconclusive diagnosis“).

# 2 EDUKAČNÍ POBYT

Edukační pobyt je klíčovou součástí zahájení a nastavení léčebného procesu u pacientů s CF. Tento pobyt probíhá ve specializovaných centrech – v CF centru FN Motol a v CF centru FN Brno a je zaměřen na edukaci pacienta i jeho rodiny. Během tohoto pobytu se rodinní příslušníci učí, jak zvládat každodenní péči o zdraví malého pacienta, jak správně provádět dechová cvičení a jak správně používat inhalační pomůcky. Edukační pobyt také poskytuje informace o důležitosti výživy, užívání léků a psychologické podpoře.

Edukaci poskytuje především dětský pneumolog a sestra specializovaná na problematiku CF. Dále se jí účastní genetik, fyzioterapeut, nutriční terapeut a další specialisté, kteří pacientům a jejich blízkým pomohou osvojit si nezbytné dovednosti.

Během pobytu dostává rodina podporu pacientské organizace Klubu cystické fibrózy a jejich laických poradců tzv. Patronů rodičů.

# 3 LÉČEBNÝ PLÁN

Léčba CF je komplexní a celoživotní. Primárně se zaměřuje na prevenci projevů onemocnění a jeho komplikací a s progresí onemocnění postupně i na zmírnění příznaků. Cílem je zlepšení kvality života pacienta. Hlavní složky léčby zahrnují:

### MODULÁTORY CFTR

Léky, které opravují dysfunkci chloridového kanálku (tj. CFTR) a cílí tak na vlastní molekulární podstatu CF. Tato léčba je indikována podle věku a konkrétních mutací genu CFTR.

### INHALAČNÍ TERAPIE

**Mukolytika:** Léky jako je dornáza alfa, které pomáhají ředit hlen v dýchacích cestách.

**Hypertonický solný roztok:** Inhalace solného roztoku zlepšuje hydrataci hlenu a usnadňuje jeho vykašlávání.

### FYZIOTERAPIE

Dechová rehabilitace a techniky na odstranění hlenu z plic jsou klíčové pro udržení plicních funkcí.

### ANTIBIOTICKÁ LÉČBA

Používá se k léčbě a prevenci plicních infekcí. Může být podávána inhalačně, perorálně nebo intravenózně v závislosti na závažnosti infekce.

### NUTRIČNÍ PODPORA

Vzhledem k poruše funkce slinivky břišní je nutná vysokokalorická strava bohatá na tuky a bílkoviny.

**Pankreatické enzymy:** Užívání enzymových preparátů před jídlem zlepšuje trávení a vstřebávání živin.

**Vitamíny:** Doplňování vitamínů rozpustných v tucích (A, D, E, K) je nezbytné kvůli jejich sníženému vstřebávání.

# 4 KOMPLIKACE A JEJICH ŘEŠENÍ

### PLICNÍ EXACERBACE

Při akutním zhoršení plicního stavu – často z důvodu chronicky probíhající infekce – je nutné podávání antibiotik a zintenzivnění léčebné péče. Stav nezřídka vyžaduje hospitalizaci pacienta.

### DIABETES MELITUS – CFRD

Diabetes související s CF (CFRD) se může vyvíjet v důsledku poškození slinivky břišní. Je třeba pravidelné monitorování hladiny cukru a v případě diagnózy CFRD i inzulinová terapie.

### TRANSPLANTACE PLIC

V pokročilých fázích onemocnění, kdy přestávají fungovat plíce, se zvažuje transplantace plic.

### OSTEOPORÓZA

Pacienti s CF jsou ohroženi rozvojem osteoporózy v důsledku zhoršeného vstřebávání vitamínu D a dalších minerálů. Pravidelná kontrola hustoty kostí a suplementace vápníkem a vitamínem D mohou pomoci snížit riziko.

### NEPLODNOST

CF může způsobit neplodnost. Děje se tak zejména u mužů kvůli absenci chámovodů. U žen může CF ovlivnit hustotu hlenu děložního čípku, což snižuje šance na početí. Reprodukční poradenství a asistovaná reprodukce mohou být součástí řešení.

### DALŠÍ KOMPLIKACE

Další komplikace, které se mohou objevit v různých fázích života, zahrnují například mekoniový ileus (novorozenecký věk), neprospívání, jaterní postižení, pankreatitidy, sinusitidy, nosní polypy či dilatační kardiomyopatii.

# 5 PRAVIDELNÉ SLEDOVÁNÍ

## Multidisciplinární tým

Pacienti jsou sledováni v centrech specializovaných na CF, kde o ně pečuje tým odborníků zahrnující pneumology (pro dospělé či dětské pneumology), fyzioterapeuty, nutriční terapeuty, psychology, dietology a další specialisty. Pacienti dle svého bydliště navštěvují CF centra ve fakultních nemocnicích – FN Motol, FN Brno, FN Olomouc, FN Hradec Králové, FN Plzeň.

## Pravidelné kontroly

Probíhají 1x za 3 měsíce a zahrnují hodnocení plicních funkcí, nutričního stavu, mikrobiologické vyšetření vzorku dýchacích cest a monitorování případných komplikací.

# 6 HYGIENICKÝ REŽIM

## Hygienický režim

Dodržování přísného hygienického režimu je zásadní pro pacienty s CF, aby se minimalizovalo riziko přenosu infekcí. Pacienti by měli dbát na časté mytí rukou, pravidelnou dezinfekci inhalátorů a dalších zdravotních pomůcek a vyhýbat se kontaktu s nemocnými lidmi. Je důležité také pravidelně čistit a dezinfikovat domácí prostředí (vodovodní odpady). Doporučuje se rovněž nošení roušek na veřejných místech a v situacích, kde hrozí zvýšené riziko přenosu infekce.

## Režim mezi pacienty

Pacienti s CF by se měli vyhýbat úzkému kontaktu s jinými pacienty s CF kvůli riziku přenosu specifických bakterií, které mohou zhoršit průběh nemoci. Doporučuje se dodržovat bezpečnou vzdálenost a účastnit se skupinových setkání pouze virtuálně.

# 7 PODPORA A ŽIVOTNÍ STYL

## Fyzická aktivita

Pravidelný pohyb je pro pacienty velmi prospěšný, neboť zlepšuje dýchací funkce a posiluje imunitní systém.

## Psychologická podpora

Důležitá je podpora duševního zdraví pacienta i jeho rodiny. Konzultace s psychologem nebo podpora od pacientských skupin mohou být velmi užitečné.

## Nutriční plán

Vzhledem k tomu, že CF může způsobit špatné vstřebávání živin, je důležité mít vysoce kalorickou stravu s dostatkem tuků a bílkovin. U pacientů s modulátorovou léčbou se nutriční potřeby mohou měnit, protože tato léčba může zlepšit absorpci živin a tím snížit potřebu nadměrně vysokého kalorického příjmu. Je proto důležité konzultovat nutriční plán s dietologem, aby odpovídal aktuálním potřebám pacienta.

**CESTA PACIENTA** • Rok vydání: 2024
**© Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.**
Projekt byl realizován za finanční podpory Ministerstva zdravotnictví České republiky.

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY