



Seznamte se s cystickou fibrózou



Hlavní autorka

MUDr. Tereza Doušová, Ph.D.

Spolupracovali

Mgr. Klára Benešová
prof. MUDr. Pavel Dřevínek, Ph.D.
doc. MUDr. Libor Fila, Ph.D.
MUDr. Hana Fišerová, Ph.D.
MUDr. Renata Gaillyová
Mgr. Anna Irving
Mgr. Aneta Kolářová
Mgr. Barbora Kožnarová

Mgr. Alexandra Lammelová
prof. MUDr. Milan Macek, Jr., DrSc.
MUDr. Katarína Mitrová, Ph.D.
MUDr. Lukáš Plachý, Ph.D.
Mgr. Jana Plešková, Ph.D.
doc. MUDr. Ondřej Souček, Ph.D.
Mgr. Simona Zábranská

Obsah

PŘEDMLUVA

Jak používat tuto knihu	5
-------------------------	---

ČÁST 1: DEFINICE A DIAGNÓZA

Kapitola 1	Co je cystická fibróza	8
Kapitola 2	Jak se CF diagnostikuje a jak lépe rozumět genetice	20

ČÁST 2: JAK CF OVLIVŇUJE LIDSKÉ TĚLO

Kapitola 3	Potní žlázy	38
Kapitola 4	Respirační systém	44
Kapitola 5	Trávicí systém	78
Kapitola 6	Onemocnění kostí a CF	98
Kapitola 7	Reprodukční systém	104

ČÁST 3: ŽIVOT S CF

Kapitola 8	Život s CF	120
Kapitola 9	Aktivní život a CF	126
Kapitola 10	Zůstat zdravý s CF – co můžete udělat	134
Kapitola 11	Dětství, rodina a škola v životě s CF	146
Kapitola 12	Dospělost a život s CF	152
Kapitola 13	CF a psychické zdraví	156
Kapitola 14	Paliativní péče a CF	162

ČÁST 4: NOVÉ MOŽNOSTI LÉČBY CF

Kapitola 15	Modulátory CFTR	168
-------------	-----------------	-----

PŘÍLOHY

Příloha A	Zdroje informací	176
Příloha B	CF centra v České republice	178

PŘEDMLUVA

Jak používat tuto knihu

Pokud jste rodič nebo příbuzný dítěte, kterému byla diagnostikována cystická fibróza (CF), nebo dospělý pacient s CF, máte pravděpodobně velké obavy a strach. Je přirozené, že vás napadají různé otázky související s CF a její léčbou. Tato kniha vám pomůže dozvědět se o tomto onemocnění více informací. Pokusíme se odpovědět na vaše otázky, ujasnit případné nesrovnalosti a nasměrovat vás k dalším zdrojům ověřených informací nebo podpory, kterou pacienti a jejich blízcí v některých chvílích potřebují.

Kniha obsahuje 15 kapitol. Některé kapitoly končí „kontrolními otázkami“, díky nimž si sami v rychlosti ověříte, jak jste textu porozuměli. Knihu si můžete vzít s sebou na kontrolu u svého lékaře, který vám nejasné otázky jistě vysvětlí.

O CF a její léčbě se stále učíme něco nového. Tato kniha nemůže poskytnout veškeré informace týkající se CF, ale věříme, že vám pomůže CF lépe porozumět a orientovat se v základních principech vzniku nemoci a její léčby.

Seznam v příloze A vás nasměruje k dodatečným zdrojům informací o mnoha tématech obsažených v této knize. V příloze B naleznete kontakty na všechna CF centra v České republice.



ČÁST 1

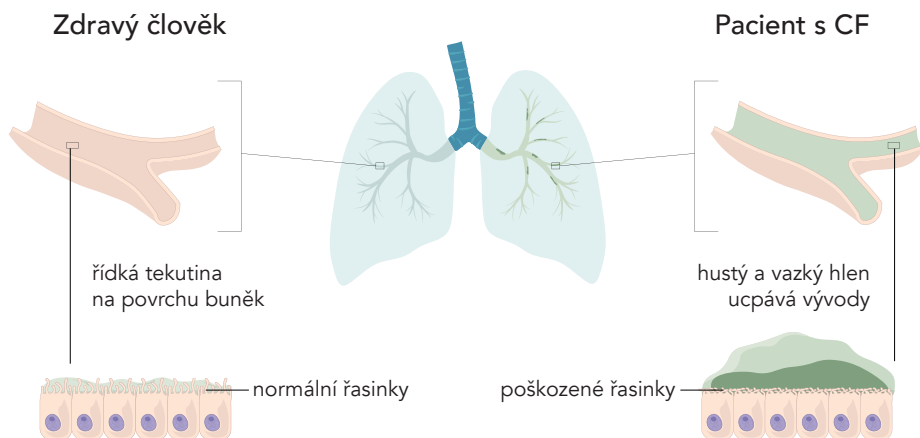
Definice a diagnóza



Kapitola 1: Co je cystická fibróza

Cystická fibróza (označovaná zkratkou **CF**) je **dědičné vzácné onemocnění**, které způsobuje, že některé žlázy s vnější sekrecí v lidském těle nefungují správně.

Žlázy s vnější sekrecí mají u zdravého člověka za úkol vyrábět řídký **sekret** (tekutinu), který se pohybuje cestou **vývodů** (malých trubiček) buď na povrch těla (pot, slzy, sliny), nebo do dutých orgánů v těle, jako jsou střevo nebo průdušky (trávicí šťávy, řídká tekutina v plicích).



U CF žlázy s vnější sekrecí (kromě potních žláz) produkují sekret, který je příliš hustý a lepkavý, a tak ucpává všechny vývody. V nich se potom tvoří **hlenové zátky**, které jsou nejvíce patrné v plicích a ve střevě, kde způsobují problémy s dýcháním a trávením.

V potních žlázách je situace jiná, u pacientů s CF se zde tvoří sekret s vysokým obsahem soli a draslíku, což může být problém zejména v situacích, kdy dochází ke zvýšenému pocení (např. horko, vysoká tělesná teplota). Z těla se potom ztrácí velké množství soli, což v lidském organismu způsobuje další komplikace (povíme si o nich v dalších kapitolách).

Co není CF

Mnoho lidí má o CF zkreslené představy, proto uvádíme příklady toho, co CF není:

CF není nakažlivé onemocnění

Protože pacienti s CF často **kašlou**, ostatní lidé se mohou mylně domnívat, že je tato nemoc nakažlivá. CF je dědičné onemocnění, se kterým se člověk narodí. Lidé v okolí nemocného se tedy touto nemocí nakazit nemohou.

CF není způsobena tím, že by rodiče před otěhotněním nebo v průběhu těhotenství něco udělali špatně

Rodiče často cítí za onemocnění svého dítěte odpovědnost. Cítí vinu. Neexistuje ale nic, co by mělo před otěhotněním nebo v době těhotenství vliv na vznik tohoto onemocnění.

CF nepostihuje mozek

CF nemá vliv na mozek a jeho vývoj. Pacienti s CF mají proto **normální intelekt** v rozsahu běžné populace.

CF se nedá vyléčit

CF je zatím nevyléčitelné onemocnění. V dnešní době je však k dispozici mnoho léků, které příznaky onemocnění zmírňují a dokážou zabránit jeho rychlému zhoršování. Pacienti s CF mohou v dnešní době žít plnohodnotný, kvalitní život. Více se tímto tématem zabývá kapitola **Modulátory CFTR**. Výzkumné týmy na celém světě věnují velké množství času a finančních prostředků na to, aby bylo možné CF definitivně vyléčit.

Je CF nové onemocnění?

Cystickou fibrózu **pankreatu** (slinivky břišní) popsal jako první v roce 1936 švýcarský lékař Guido Fanconi na základě pitevních nálezů. U dětí toto onemocnění poprvé popsala v roce 1938 lékařka Dětské nemocnice v New York City Dorothy Andersenová. Oba pozorovali patologické změny na slinivce břišní dané její zesílenou vazivovou strukturou v důsledku zánětu z ucpaných vývodů (viz výše). Od té doby poznání o vzniku a průběhu nemoci významně pokročilo a zásadní roli hraje moderní genetika a medicína založená na důkazech.

Jak častá je CF

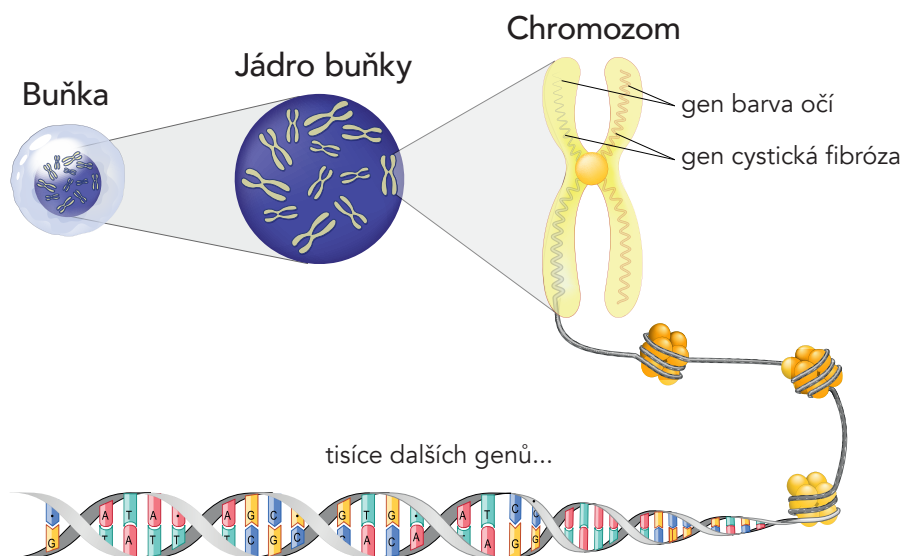
CF je jedním z nejčastějších **dědičných** onemocnění u evropských populací. V České republice se CF objeví u jednoho na 6000 živě narozených dětí, tedy zhruba 16 dětí s CF každý rok. Celkem žije s diagnózou CF v České republice přibližně 700 lidí.

CF řadíme mezi **vzácná onemocnění**. Jako vzácné označujeme takové nemoci, které se vyskytnou u méně než jednoho z 2000 živě narozených dětí. I když je CF onemocnění vzácné, je jednou z nejčastějších vzácných nemocí. CF se vyskytuje mnohem méně u afrických a asijských populací, přičemž postihuje stejně často muže a ženy.

Genetika u CF

Geny a jejich funkce

Gen je základní jednotkou genetické informace a tím i základní jednotkou dědičnosti. Vše, co zdědíme od svých rodičů, se přenáší právě ve formě genu (např. barva očí a vlasů, výška, rysy obličeje, ale také některé

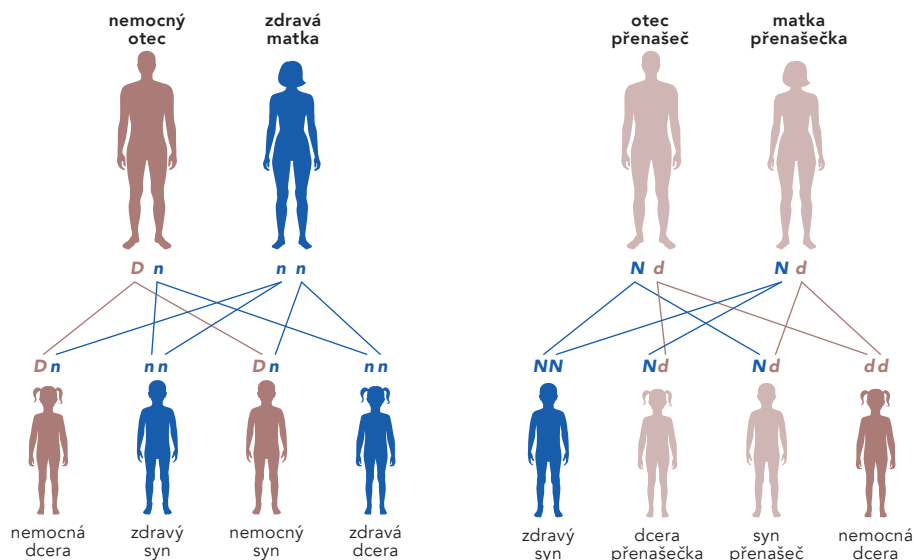


nemoci). Geny jsou v těle umístěny na **chromozomech**. Chromozomy jsou vláknité struktury, které se vyskytují v **jádře** každé **buňky** v lidském těle. Každý chromozom v sobě nese tisíce různých genů, které jsou vždy přítomny v páru, tedy jeden chromozom je od matky a druhý od otce. Touto cestou se geny přenášejí v rodinách z generace na generaci.

Geny a způsob, jak se dědí vlastnosti, znaky, ale i nemoci z rodičů na děti

Jak jsme již zmínili, dítě dostává polovinu genetické informace od své matky a polovinu od svého otce. Jeden gen vede za normálních okolností v lidském těle k vytvoření určité bílkoviny (zvané CFTR protein), která primárně funguje jako chloridový kanál na povrchu buněk vystýlajících vývody žláz s vnější sekrecí. Pokud je v genu CFTR chyba (viz níže), kanálek se nemusí tvořit vůbec nebo je jeho funkce velmi poškozená. Taková změna v genu může následně způsobit CF.

Jsou dva základní způsoby, jak se takové onemocnění přenáší z rodičů na děti. První typ je **autosomálně dominantní** a druhý typ (do kterého řadíme i CF) je typ **autosomálně recesivní**. Jaký je v tom rozdíl?



D ... dominantní chybný gen
 n ... nedominantní zdravý gen

N ... dominantní zdravý gen
 d ... nedominantní chybný gen

Aby se nemoc projevila u dětí, stačí v případě **autosomálně dominantního typu dědičnosti** jeden dominantní gen od nemocného rodiče. Riziko, že budou mít rodiče nemocné dítě, je 50 %. V případě **autosomálně recesivního typu dědičnosti** jsou nutné dva nedominantní geny, každý od rodiče přenašeče nemoci. Riziko, že budou mít rodiče nemocné dítě, je 25 %.

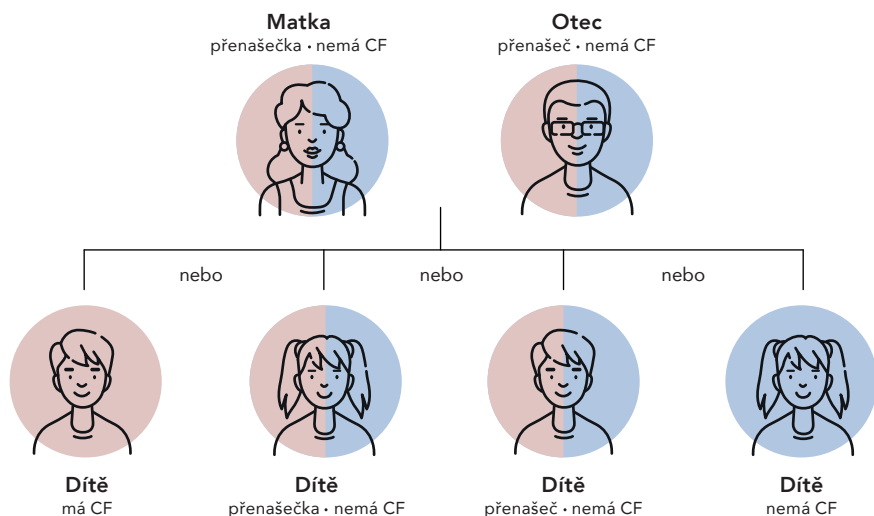
Gen CFTR a jeho funkce

Za projevy cystické fibrózy jsou zodpovědné **mutace genu CFTR**. I když se mutace v dnešní době správně označují jako patogenní sekvenční varianty, v našem textu je pro lepší srozumitelnost budeme i nadále označovat jako **mutace**. CF je onemocnění s dědičností autosomálně recesivní. Jak jsme si vysvětlili výše, ke vzniku nemoci jsou **nutné dvě mutace genu CFTR**, jednu musí dítě získat od matky a druhou od otce.

Proč se může narodit dítě s CF

Dítě, které se narodí s CF, získá jednu mutaci genu CFTR od otce a druhou od matky. Každý z rodičů má tedy jen jednu mutaci. V takovém případě mluvíme o **zdravém nosiči** mutace neboli o **přenašeči**. Rodiče-přenašeči jsou zcela zdraví a o této skutečnosti se většinou dozvědí až tehdy, když se v rodině narodí dítě s CF. Přenašečů jedné mutace genu CFTR je v naší populaci poměrně hodně, přibližně jde o jednoho ze 40 lidí! Pokud se sejdou v partnerství plánujícím reprodukci, mají 25% riziko narození dítěte s CF.

Pojďme si vše vysvětlit na následujícím obrázku:

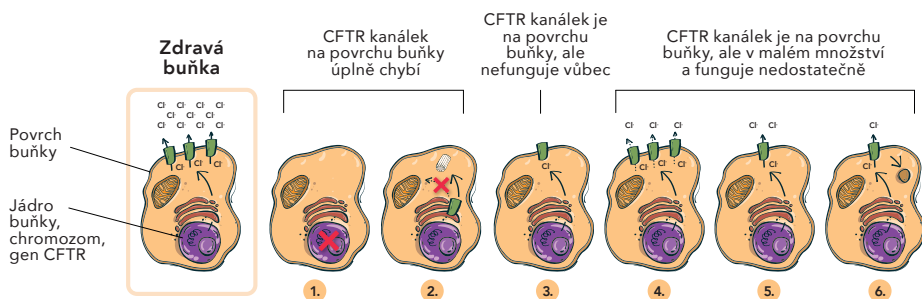


- 2 mutace genu CFTR způsobující onemocnění
- 1 mutace genu CFTR způsobující onemocnění
- Žádná mutace genu CFTR

Jak způsobují mutace genu CFTR cystickou fibrózu

U zdravého člověka je gen CFTR zodpovědný za vznik bílkoviny, kterou nazýváme **CFTR protein** (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator, tzv. transmembránový regulátor vodivosti). Tato bílkovina se po svém vzniku v buňce usadí na jejím povrchu a působí zde jako kanálek, který aktivně přenáší vodu a sůl (oběma směry, tedy dovnitř buňky a zase ven). Mutace genu CFTR způsobí, že se bílkovina nevytvoří vůbec a/nebo ve velmi špatné kvalitě.

Pojďme si vše vysvětlit na obrázku buňky:



Na obrázku vidíte jako první buňku zdravého člověka. V buněčném jádře jsou chromozomy a v nich geny včetně genu CFTR. Z genu se vytvoří bílkovina, která vnitřkem buňky cestuje až k jejímu povrchu, kde se usadí a funguje jako chloridový kanálek.

V buňce, která má mutaci genu CFTR, se buď bílkovina nevytvoří vůbec (1.), nedokáže správně vycestovat buňkou na její povrch (2.), vycestuje na povrch, ale vůbec nefunguje (3.), nebo vycestuje na povrch a je jí tam malé množství a funguje málo (4., 5. a 6.).

Bílkovina potom nefunguje na povrchu buňky jako kanálek pro přenášení vody a soli, což má v různých orgánech negativní důsledky:

1. Potní žlázy

V potních žlázách se tvoří pot, který obsahuje velké množství soli.

2. Hlenové žlázy

Hlenové žlázy se vyskytují v mnoha orgánech lidského těla a produkují hlen, který je řídký a klouzavý. Například v dýchacích cestách napomáhá odstraňovat prach a různé mikroorganismy, ve vejcovodech pomáhá přenášet vajíčko směrem do dělohy.

U CF způsobí narušený přenos vody a solí vznik hustého a vazkého hlenu, který ucpává různé vývody v orgánech. Vznikající zátky hlenu pak způsobí nejvážnější obtíže:

- **V dýchacích cestách**

Plicce, které obsahují hustý hlen, jsou velmi náchylné ke vzniku **zánětu** a infekce. V určité chvíli je **chronický zánět** v plicích problémem pro většinu pacientů s CF.

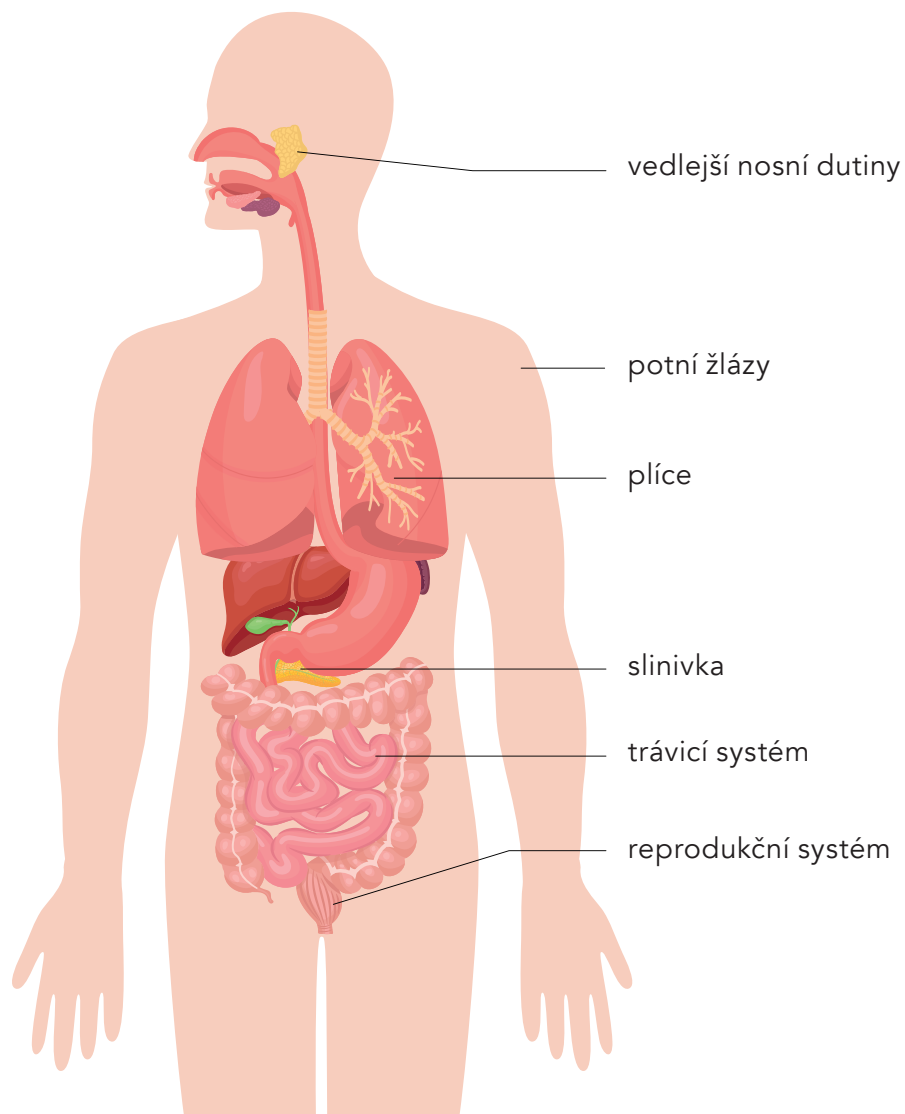
- **Ve střevě**

Problémy s **trávením** se objevují u více než 90 % pacientů s CF. Hustý hlen brání **trávicím enzymům**, aby se dostaly **ze slinivky břišní do střeva**, kde normálně působí. V případě částečně zachované funkce vývodů, které vypouští trávicí enzymy do dvanáctníku / tenkého střeva, hovoříme o **pankreaticky suficientní formě CF**, nebo u významně porušené funkce o **pankreaticky insuficientní formě CF**.

- **V játrech a reprodukčním systému**

Tyto problémy nebývají tak zásadní jako poruchy trávení a chronický zánět v plicích. U mužů se v reprodukčním systému jedná o úplnou uzávěru chámovodů, která způsobuje jejich neplodnost.

Na obrázku vidíte všechny systémy, které jsou u CF postiženy:



Na jednotlivé systémy se podíváme v dalších kapitolách.

? **Ověřte si, jak jste právě přečtenému textu porozuměli**

Odpovězte na otázky. Více než jedna odpověď může být správně.

1. CF je onemocnění:

- a) krve
- b) mozku
- c) žláz s vnější sekrecí

2. CF člověk dostane:

- a) když je blízko pacienta s CF, který kašle
- b) dotykem špinavého prádla
- c) pokud zdědí dvě mutace genu CFTR od svých rodičů
- d) dotykem pacienta s CF

3. Žlázy s vnější sekrecí produkují:

- a) hlen
- b) pot
- c) slzy
- d) sliny
- e) hormony
- f) trávicí šťávy

4. CF postihuje následující části lidského těla:

- a) játra
- b) mozek
- c) plíce
- d) slinivku břišní
- e) střeva

5. Který příznak je typický pro osobu, která je nosičem jen jedné mutace genu CFTR:

- a) kašel
- b) pískoty
- c) zápal plic
- d) neobvyklá stolice
- e) neprospívání na váze
- f) všechny výše uvedené
- g) žádný z výše uvedených, nosič je zcela bez příznaků

6. U CF je hlen:

- a) tenký a suchý
- b) tenký a vodnatý
- c) hustý a vazký

7. Které tvrzení o CF je správné:

- a) Kouření v těhotenství zvyšuje riziko CF u dítěte.
- b) CF není způsobena ničím, co by způsobili rodiče před těhotenstvím a během něj.
- c) Správné jídlo v těhotenství snižuje riziko CF u dítěte.
- d) Abstinence v těhotenství snižuje riziko CF u dítěte.

8. Odkdy má člověk s CF toto onemocnění:

- a) od oplodnění vajíčka spermií
- b) od 2 let věku
- c) je to různé pro každého člověka
- d) až když cítí první příznaky

9. Které prohlášení o genech je pravdivé:

- a) Jeden na 40 lidí v ČR je nosičem mutace genu CFTR.
- b) Oba rodiče pacienta s CF jsou nosiči mutace genu CFTR.
- c) Pokud mají oba rodiče jednu mutaci genu CFTR, jejich dítě bude mít CF.
- d) Dítě musí zdědit jednu mutaci genu CFTR od každého rodiče, aby mělo onemocnění CF.



Správné odpovědi

Abyste se toho více naučili, zkontrolujte si odpovědi až po vyplnění testu.

1. c

CF je onemocnění žláz s vnější sekrecí.

2. c

Člověk se narodí s CF, pokud zdědí dvě mutace genu CFTR od svých rodičů.

3. a, b, c, d, f

Žlázy s vnější sekrecí produkují hlen, pot, slzy, sliny a trávicí šťávy.

4. a, c, d, e

CF postihuje játra, plíce, slinivku břišní a střeva. CF nepostihuje mozek.

5. g

Žádný z výše uvedených. Nosiči jedné mutace genu CFTR nemají žádné příznaky CF.

6. c

U CF se hlen stává hustým a vazkým.

7. b

CF není způsobena ničím, co by způsobili rodiče před těhotenstvím a během něj.

8. a

CF je dědičné onemocnění a vzniká v momentu oplodnění vajíčka spermií. Jiné je to s příznaky CF, které se u každého pacienta s CF mohou objevit v jiném věku, od narození po dospělost.

9. a, b, d

Kapitola 2: Jak se CF diagnostikuje a jak lépe rozumět genetice

Stanovení diagnózy CF

Cystickou fibrózu diagnostikujeme na základě **anamnézy, fyzikálního vyšetření a laboratorních testů**.

Anamnéza pacienta

Lékař se vždy informuje na osobní anamnézu pacienta, která zahrnuje všechny zdravotní problémy a příznaky, jež se doposud u pacienta objevily. Rodinná anamnéza, což jsou údaje týkající se příbuzných pacienta, je také velmi podstatná. Tyto údaje mohou napovědět, že se v rodině pacienta vyskytuje genetické onemocnění, jako je CF.

Fyzikální vyšetření

Lékař provede zdravotní prohlídku pacienta se zaměřením na **příznaky CF** nebo jiné obtíže.

Laboratorní testy

Laboratorní testy jsou nezbytné k potvrzení diagnózy CF. Standardním testem, který provádíme, je **potní test**. CF dále diagnostikujeme pomocí **genetického vyšetření z krve**. Velkým pomocníkem v diagnostice CF se od svého zavedení stal **novorozenecký screening**. Více informací o těchto testech najdete dále v této kapitole.

Kdy vlastně CF vzniká

CF vzniká po oplodnění vajíčka spermií, tedy již před narozením dítěte. Přesto se příznaky nemoci nemusí u každého pacienta objevit hned,

dokonce se mezi sebou pacienti liší v tom, kdy jednotlivé první příznaky pozorujeme. Pro většinu pacientů platí, že se první příznaky objeví v prvním roce života. Přibližně 10–15 % pacientů má příznaky nemoci hned po narození ve formě neprůchodnosti (ucpání) střev, které označujeme jako **mekoniový ileus**.

Příznaky CF

Jednotlivé příznaky CF a jejich závažnost se u konkrétních pacientů liší. **Mnoho příznaků může napodobovat jiná onemocnění** (jako například průduškové astma nebo celiakii), takže pacient může být léčen nesprávně. Tak se v některých případech stane, že je pacientovi CF diagnostikována se zpožděním, pokud neprojde celostátním novorozeneckým screeningem (viz dále).

Typické příznaky CF

- Slaná chuť kůže
- Neprospívání na váze přes velkou chuť k jídlu
- Střevní obtíže jako průjem, objemné, časté a mastné stolice, často zapáchající
- Pískoty při dýchání
- Kašel a vykašlávání hlenu
- Zápaly plic
- Nosní polypy
- Paličkovité prsty (zvětšené konečky prstů na nohou a rukách)
- Prolapsy rektu (konečník vyhřezne ven)

Tyto příznaky se neobjevují jen u CF, ale i u jiných nemocí. Také nemusí být všechny příznaky patrné u jednoho pacienta. **Pokud se více těchto**

příznaků objeví u jednoho člověka, je třeba myslet na CF a provést potní test.

Další kapitoly knihy se věnují tomu, jak CF postihuje jednotlivé orgány v těle. Jsou zde více popsány příznaky CF, jak vznikají a jakým způsobem je léčit.

Novorozenecký screening

Novorozenecký screening je celosvětový program na včasný záchyt novorozenců s určitými typy onemocnění. Tento screening se provádí vyšetřením kapky krve odebrané z patičky novorozence, ze které se testují i další vrozené nemoci. Celostátní novorozenecký screening na CF je v České republice prováděn od konce roku 2009 a díky němu jsou zachyceny děti s CF maximálně do 2 měsíců věku, kdy ještě většina z nich nemá rozvinuté příznaky onemocnění. Včasná diagnostika CF umožní okamžité zahájení léčby, což zlepšuje dlouhodobé vyhlídky pacienta.

Novorozenecký screening se provádí druhý nebo třetí den po narození v porodnici (48–72 hodin po narození). **Pomocí novorozeneckého screeningu je v dnešní době zachycena naprostá většina nových pacientů s CF** (existují ale i výjimky, kdy je pacient diagnostikován v pozdějším věku a jeho novorozenecký screening byl přitom negativní).

Potní test

CF se diagnostikuje potním testem, který slouží k měření koncentrace soli v potu. CF postihuje žlázy s vnější sekrecí a jednou z nich jsou i potní žlázy. V nich se sice tvoří normální množství potu, ale kvůli mutaci genu CFTR se do potu ze žláz vylučuje nadměrné množství soli. Podstatou potního testu je stimulace potní žlázy chemickou látkou **pilokarpin** a vedení elektrického náboje (tento proces nazýváme **pilokarpinová**

iontoforéza). Na ruku vyšetřovaného se přiloží čtverečky, které jsou nasáknuty na předloktí roztokem pilokarpinu a na paži neutrálním roztokem. Na čtverečky se položí elektrody připojené ke zdroji stejnosměrného proudu, kterým se pomalu proud stupňuje a po dobu deseti minut probíhá tzv. iontoforéza. Během ní se do kůže na předloktí vpravuje roztok pilokarpinu, který stimuluje potní žlázy k hojné tvorbě potu. Po deseti minutách se iontoforéza ukončí, předloktí se dobře umyje a osuší a pot se sbírá – v dnešní době sběr probíhá do zařízení, které vypadá jako náramkové hodinky.

Pokud má člověk CF, hladina soli v potu je vyšší než 60 mmol/l. **Normální hodnota potního testu je do 30 mmol/l.** Hraniční hodnoty mezi 30–60 mmol/l diagnózu CF nepotvrdí ani nevyloučí, a je tedy nezbytné potní test po určité době zopakovat. Pokud je potní test pozitivní nebo hraniční, diagnózu CF potvrdí molekulárně genetické vyšetření (viz níže).



Sběr potu po stimulaci
potních žláz

Potní test je jednoduše proveditelný, nebolestivý a velmi přesný. Je nutné, aby byl proveden zkušeným lékařem nebo sestrou v akreditovaném centru, kde je prováděno velké množství potních testů za rok (alespoň více než 200).

Další informace o potním testu

Potní test diagnostikuje CF, ale nedokáže předpovědět, jak vážně bude u jednotlivých pacientů probíhat. Potní test také nedokáže odhalit nosiče jen jedné mutace genu CFTR. **Přenašeči jedné mutace genu CFTR mají normální hodnotu potního testu.**

Jak je to s testováním příbuzných

Protože je CF dědičné onemocnění, sourozenci pacienta s CF by měli být vždy také testováni, i když nemají žádné příznaky CF.

Ostatní příbuzní, jako bratřanci nebo sestřenice, by měli být testováni, pokud mají příznaky CF nebo pokud se rodina obává toho, že by CF mohli mít. Nemusí se provádět jen potní test, ale také lze udělat genetické vyšetření.

Genetické vyšetření

Proč navštívit genetickou ambulanci

V CF centru pracuje tým odborníků, jehož součástí jsou i **lékaři – genetici a molekulární biologové, tj. laboratorní specialisté**. Tito specialisté se zaměřují na to, jak se CF v rodině dědí, jak ji můžeme diagnostikovat, a také na prevenci opakovaného výskytu CF v rodině. Protože je CF onemocnění dědičné, je důležité vědět, že taková nemoc se může v rodině objevit znovu. Zároveň dnes již umíme riziko opakovaného a někdy i prvního výskytu CF v rodině zjistit.

Konzultaci s klinickým genetikem doporučujeme všem pacientům s CF a jejich rodičům i dalším příbuzným.

CF vyšetřujeme **molekulárně genetickým vyšetřením – analýzou genu CFTR**. Gen CFTR byl objeven v roce 1989. V současné době v něm bylo prokázáno více než 2000 různých mutací, z nichž však jen některé způsobují CF. Některé mutace se vyskytují u nemocných s CF častěji, jiné méně často a některé zcela ojediněle. Pro lékaře genetika jsou důležité

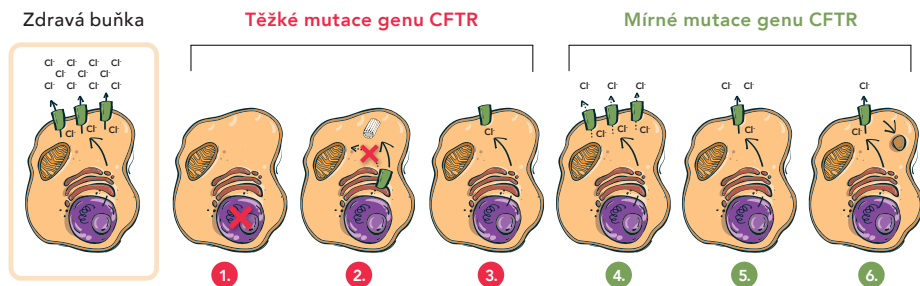
také informace, odkud rodina pacienta s CF pochází, aby zvolil správný postup molekulárně genetického vyšetření. Jiné mutace mají evropské populace a jiné africké. Stejně tak je vhodné lékaři genetikovi ozřejmit národní/regionální původ vyšetřované rodiny, který může poskytnout vodítko pro zpřesnění hledání specifických mutací. Jiné mutace genu CFTR se vyskytují častěji u pacientů pocházejících z České republiky, jiné například u ukrajinských pacientů.

U prvního pacienta s CF v rodině (tedy nejčastěji u čerstvě narozeného miminka zachyceného novorozeneckým screeningem) obvykle začínáme vyšetřením souboru nejčastějších mutací genu CFTR, které způsobují onemocnění u českých pacientů s CF. Jde o soubor **50 až 60 mutací genu CFTR**. Tyto mutace jsou příčinou více než 90 % onemocnění CF v ČR (tj. u 90 % českých pacientů s CF se najde jedna z těchto mutací). Může se stát, že tímto vyšetřením příčinu CF nezjistíme, přestože jsou projevy CF u pacienta typické. Pokud tato situace nastane, gen CFTR dále podrobněji prohledáváme, tzv. **sekvenujeme složení jeho genetických bází**, s cílem najít málo časté či vzácné mutace genu CFTR. Molekulárně genetické vyšetření se provádí odběrem vzorku žilní krve ve specializovaných laboratořích.

Výsledek genetického vyšetření je zásadní nejen k potvrzení diagnózy CF, ale také k odhadu, jak závažně bude onemocnění probíhat (mutace genu CFTR jsou spojeny s různou závažností příznaků CF). **Mutace genu CFTR tedy rozdělujeme na těžké a mírné, a to především z hlediska postižení funkce slinivky břišní (tj. pankreatu), tzn. na pankreaticky suficientní a pankreaticky insuficientní formy CF.**

Na obrázku si ukážeme, jaký je mezi těmito skupinami rozdíl. Všechny mutace genu CFTR rozdělujeme do celkem šesti tříd. Rozdělení se odvíjí zejména od toho, jakým způsobem je v buňce narušena tvorba CFTR bílkoviny a zda se tato bílkovina dokáže dostat na povrch buněk v různých orgánech. Podstatné je také to, že pacient může mít různé kombinace mutací: **těžká/těžká, těžká/mírná, mírná/mírná. Pokud má pacient**

alespoň jednu mutaci mírnou, bude mít pravděpodobně příznivější průběh CF.



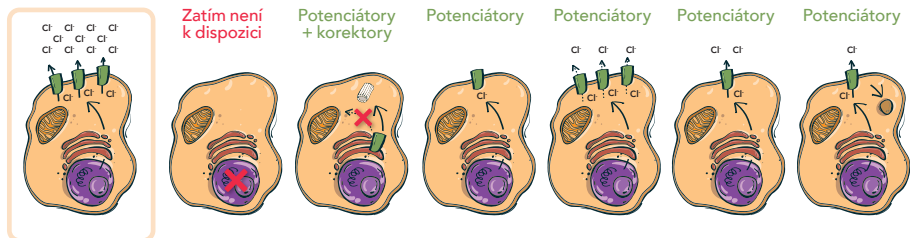
Klasifikace mutací genu CFTR: rozlišujeme celkem šest funkčních tříd

Polovina pacientů s CF na celém světě má dvě mutace s označením podle tradičního názvu F508del (také delta F508), dle současné nomenklatury se správně označuje jako c.[1521_1523delCTT] p.phe508del. Tento stav, kdy má pacient dvě stejné mutace, označujeme jako **homozygotní** (v lékařské zprávě potom zápis vypadá takto: **F508del/F508del**, resp. c.[1521_1523delCTT]). Většina dalších pacientů s CF má jednu mutaci F508del a druhá mutace je jiná. Tento stav označujeme jako **heterozygotní** (v lékařské zprávě potom zápis vypadá takto: F508del/jiná mutace).

Je důležité zmínit, že i **dva lidé s CF a stejnými mutacemi genu CFTR mohou mít odlišný průběh nemoci**. Je to pravděpodobně závislé ještě na dalších faktorech, kterými se zabývají vědecké týmy v rámci výzkumu CF na celém světě. Neméně důležité je dodržovat všechny léčebné postupy předepsané lékařem – specialistou na CF.

Znalost jednotlivých mutací genu CFTR je zásadní pro výběr vhodného léku (modulátoru CFTR) pro léčbu CF. Tyto léčivé přípravky pro vzácná onemocnění jsou specifické pro jednotlivé mutace či jednotlivé typy mutací genu CFTR.

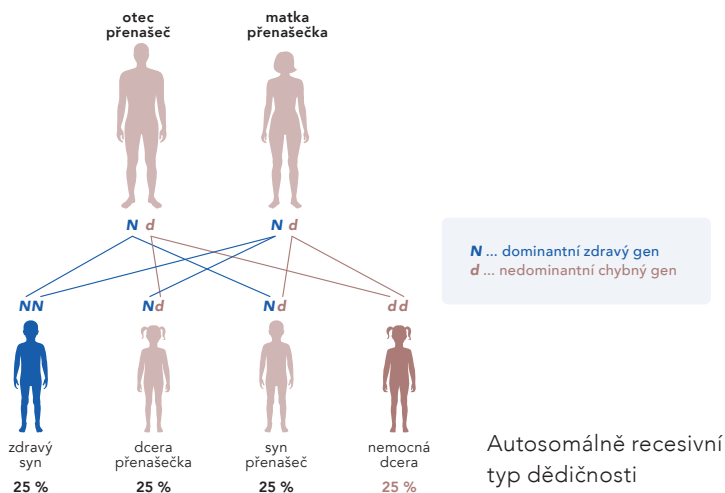
Zdravá buňka



Možnosti léčby modulátory CFTR podle funkčních tříd

Jaké je riziko, že se rodičům narodí další dítě s CF

Jak jsme si již vysvětlili v předchozí kapitole, CF je autosomálně recesivní onemocnění. Riziko dalšího výskytu CF je 25 % pro každého vlastního sourozence. Riziko je stejné pro dívky i pro chlapce. Znovu si zopakujeme základy autosomálně recesivního typu dědičnosti:



Zdravými přenašeči jedné mutace genu CFTR jsou rodiče pacienta, s vysokou pravděpodobností také další příbuzní – zdraví (obvykle starší)

sourozenci pacienta, zdraví sourozenci rodičů pacienta (tedy strýcové a tety pacienta) nebo prarodiče pacienta. **V rodině, kde se CF vyskytla, doporučujeme vyhledávat mezi příbuznými pacienta zdravé přenašeče jedné mutace genu CFTR.** Proto v těchto rodinách nabízíme genetické poradenství a cílené genetické vyšetření genu CFTR.

Opakování CF v rodině lze předejít

Molekulárně genetické vyšetření se většinou provádí nejdříve u pacienta a jeho rodičů. Následně doporučujeme genetické vyšetření dalším příbuzným, u kterých již nabízíme **cílené vyšetření známé mutace genu CFTR** (tedy mutace, kterou jsme prokázali u nově diagnostikovaného pacienta).

Vyšetření přenašečství CF aneb jak zjistím, že jsem přenašeč

O přenašečství jedné mutace genu CFTR se dozvíme především ve chvíli, kdy je někomu z rodiny diagnostikována CF. Po stanovení diagnózy CF vyšetřujeme příbuzné – rodiče pacienta, zdravého (obvykle staršího) sourozence pacienta, sourozence rodičů a prarodiče pacienta. Pokud přenašečství jedné mutace u příbuzných potvrdíme, můžeme doporučit vyšetření u dalších „geneticky příbuzných“ osob. **Přenašečství jedné mutace genu CFTR je důležité vyšetřit také u partnerů pacientů s CF a u partnerů zdravých přenašečů, a to před plánováním těhotenství, abychom jim poskytli možnost reprodukční volby.**

Vyšetření se provádí po konzultaci s klinickým genetikem z odběru žilní krve (viz výše). Vyšetření lze provádět vždy jen na základě informovaného souhlasu pacienta nebo jeho zákonných zástupců.

Riziko CF u dítěte

přenašečství u partnerů	riziko CF u dítěte
oba partneři jsou přenašeči CF	25 %
jeden partner je příbuzný pacienta s CF a je přenašeč, druhý partner není přenašeč	méně než 1/1000
jeden partner je příbuzný pacienta s CF a není přenašeč, druhý partner je přenašeč	méně než 1/2000
partneři nemají příbuzného pacienta s CF a nejsou přenašeči	méně než 1/250 000

(zdroj: Cystic Fibrosis Trust, Testing for cystic fibrosis carriers in families, březen 2022)

Plánování rodičovství aneb narodilo se nám dítě s CF a rádi bychom plánovali další těhotenství

V tomto případě víme, že oba rodiče jsou zdravými přenašeči jedné mutace genu CFTR a že riziko narození dalšího dítěte s CF je vysoké (25 %). Rodiče mohou při plánování těhotenství zvažovat využití metod **prenatální diagnostiky** (v případech, kdy k otěhotnění došlo přirozenou cestou) nebo **preimplantační genetické testování embryí** (v případech, kdy je k otěhotnění využita metoda asistované reprodukce – umělé oplodnění, tedy neproběhne přirozenou cestou).

Prenatální genetická diagnostika pomáhá odhalit dědičné onemocnění (v našem případě cystickou fibrózu) ještě před narozením dítěte. Prenatální vyšetření CF se někdy doporučuje i v rodině, kde se pacient s CF dosud nenarodil, ale pro zvýšené riziko CF u plodu svědčí nález na

preventivním ultrazvuku (např. abnormální signál v oblasti střeva plodu). V těhotenství lze vyšetření plodu provést z buněk choria (budoucí placenta) nebo buněk plodu, které se nacházejí v plodové vodě. Odběry materiálu pro genetické vyšetření plodu provádí specializovaná gynekologická pracoviště. Odběr choriových klků (chorion villi sampling – CVS) je možný v 11. až 14. týdnu těhotenství, odběr plodové vody (amniocentéza – AMC) se obvykle provádí mezi 15. až 18. týdnem těhotenství. Riziko komplikací po těchto odběrech je zanedbatelné, přibližně 0,5 až maximálně 1 %. Nejzávažnější komplikací je samovolný potrat, toto riziko je po CVS nebo AMC pod 0,5 %.

Odběr choria nebo plodové vody se provádí jehlou přes břišní stěnu, pod kontrolou ultrazvuku certifikovaným odborníkem – gynekologem. Výsledek vyšetření je známý obvykle za 1 až 2 týdny. Termín prenatalního vyšetření se určí podle ultrazvukového vyšetření těhotné ženy a po konzultaci na genetické ambulanci. **Návštěva lékařského genetika je vhodná co nejdříve, do 10. týdne těhotenství.**

Pokud je CF u plodu potvrzena, má rodina dvě možnosti, jak situaci řešit. Jednou možností je ukončení těhotenství ze zdravotní – genetické – indikace, což je dle platné legislativy v České republice možné do konce 24. týdne těhotenství (zákon č. 66/1986 Sb., vyhláška č. 75/1986 Sb.). Druhou možností je pokračování těhotenství s perspektivou narození dítěte se zjištěnou nemocí – cystickou fibrózou. V takovém případě je důležité rodině nabídnout specializované lékařské sledování před porodem, během něj a po porodu, tak abychom minimalizovali komplikace. Jsme si plně vědomi, že ani jedna z těchto variant není „optimální“ a má svá pro a proti. Lékařský genetik rodinu nikterak neovlivňuje, respektuje jejich autonomii, a je proto čistě na budoucích rodičích, jak se odpovědně rozhodnou.

Preimplantační genetické testování (PGT) může odhalit CF u embrya po umělém oplodnění (in vitro fertilizace – IVF). Po oplodnění „in vitro“ lze z vyvíjejícího se embrya odebrat několik buněk, které nesou gene-

tickou informaci budoucího dítěte. Analýzou těchto buněk lze zjistit, zda embryo má, či nemá mutace genu CFTR. Dnes se obvykle provádí odběr buněk embrya pátý den po umělém oplodnění, poté se embryo zamrazí (tzv. proces kryoprezervace). Následuje genetické vyšetření, které zjistí, která embryo nejsou ohrožena cystickou fibrózou. Přenos rozmraženého „zdravého“ embrya do dělohy matky proběhne následně po konzultaci výsledků PGT s rodičovským párem. Preimplantační genetické testování může snížit stres rodiny v těhotenství, eliminuje těžké rozhodování až v průběhu těhotenství ohledně jeho přerušení. Spolehlivost vyšetření metodami PGT je obvykle 98–99 %.

Plánování rodičovství u nemocných CF a jejich partnerů

Před plánováním rodičovství doporučujeme všem pacientům s CF konzultaci v ambulanci lékařské genetiky s partnerem/partnerkou.

Pacient s CF předá svým potomkům vždy jednu mutaci genu CFTR. Proto je velmi důležité doplnit před plánováním rodičovství vyšetření přenašečství CF u partnerky/partnera.

V případě, že není zjištěno přenašečství CF u partnera pacienta s CF, je riziko CF pro jejich děti nízké a není třeba nabízet další genetická vyšetření.

Pokud je partner pacienta s CF přenašečem pro CF, je riziko CF u dětí těchto partnerů 50 % a nabízíme preventivní vyšetření CF u plodu nebo embryí (viz prenatalní diagnostika, preimplantační genetické testování výše).

Plánování rodičovství, kde jeden z partnerů ví, že je přenašečem CF

Pokud přenašečka/přenašeč CF plánuje rodičovství, je vždy doporučeno

nejdříve doplnit vyšetření druhého partnera, zda není také přenašečem CF.

V případě, že není zjištěno přenašečství CF u partnerky/partnera, je riziko CF pro děti těchto partnerů nízké a není třeba nabízet další genetická vyšetření.

Pokud je i druhý partner přenašečem CF, je riziko CF u dětí těchto partnerů 25 %. V tom případě nabízíme preventivní vyšetření CF u plodu nebo embryí (viz prenatalní diagnostika, preimplantační genetické testování výše).

Preventivní prekoncepční testování přenašečství CF v nerizikové populaci

Cystická fibróza je jedno z nejčastějších autosomálně recesivních dědičných vzácných onemocnění v české populaci, proto některá pracoviště lékařské genetiky nabízejí i „preventivní“ vyšetření nejčastěji se vyskytujících mutací genu CFTR u partnerů, kteří plánují rodičovství, i když nemají v rodině pacienta s CF. Taková vyšetření jsou možná, ale nemusí být hrazena z veřejného zdravotního pojištění.

Proč o dědičné nemoci v rodině mluvit

Informace lékaře-genetika se liší od jiných lékařských informací v tom, že se netýkají pouze samotného pacienta, ale celých rodin i generací, a rovněž v tom, že mohou předvídat budoucí riziko choroby u lidí dosud zdravých nebo dosud nenarozených.

V případě CF je vysoké riziko opakovaného výskytu nemoci především u vlastních sourozenců pacienta. Po genetickém vyšetření pacienta a jeho rodičů určí lékař-genetik příbuzné se zvýšeným rizikem nemoci

či s dispozicemi k nemoci a navrhne pro ně „preventivní“ testování. Předání informací o doporučeném genetickém vyšetření těmto příbuzným je už na pacientovi samotném nebo jeho rodičích, pokud je pacient s CF nezletilé dítě. **Výsledky genetického vyšetření jsou považovány za vysoce citlivé údaje a nemohou být bez souhlasu pacienta nebo jeho zákonného zástupce předávány třetím osobám.** Nemusíte se bát, že by lékař volal vašim příbuzným a vyzradil cokoli o vašem zdravotním stavu nebo zdraví vašeho dítěte. Je na vás, zda tento krok učiníte. Zároveň je to krok velmi důležitý, kterým můžete svým blízkým zásadně pomoci.

? **Ověřte si, jak jste právě přečtenému textu porozuměli**

Odpovězte na otázky. Více než jedna odpověď může být správně.

1. Jak se diagnostikuje CF:

- a) rentgenem plic
- b) potním testem
- c) vyšetřením stolice
- d) novorozeneckým screenin-
gem
- e) genetickým vyšetřením

2. CF vzniká:

- a) po narození dítěte
- b) při oplodnění vajíčka spermií
- c) v dospělosti

3. Mutace genu CFTR

rozdělujeme na:

- a) vrozené a získané
- b) mateřské a otcovské
- c) těžké a mírné

4. Proč je důležité znát, jaké mám mutace genu CFTR:

- a) Mohu to sdělit jiným pacien-
tům s CF.
- b) Budu vědět, jakou mutaci
zdědí moje děti.
- c) Podle toho, jaké mám muta-
ce, se řídí léčba modulátory
CFTR.

5. Kolik kopií od každého genu zdědí každé dítě od svých rodičů:

- a) 1
- b) 3
- c) 2

6. Jakou osobu označujeme jako přenašeče CF:

- a) má dvě mutace genu CFTR
- b) má jednu mutaci genu CFTR
a má projevy nemoci
- c) má jednu mutaci genu CFTR
a žádné projevy nemoci

7. Narodilo se nám dítě s CF, budou mít všechny naše děti toto onemocnění?

- a) ano
- b) ne, ale před otěhotněním je
třeba se poradit s genetikem
o možnostech vyšetření před
početím

8. Mám CF, můžu mít zdravé děti?

- a) ne, všechny moje děti budou mít CF
- b) ano, ale musím si najít partnera z rodiny, kde se CF nevyskytuje
- c) ano, ale musím zjistit, zda můj partner není přenašečem mutace genu CFTR

9. Narodilo se nám dítě s CF, budou mít CF i děti mé sestry?

- a) sestra musí před otěhotněním zjistit, zda je přenašečkou mutace genu CFTR
- b) sestra si musí najít partnera z rodiny, kde se CF nevyskytuje



Správné odpovědi

Abyste se toho více naučili, zkontrolujte si odpovědi až po vyplnění testu.

- 1. b, d, e
- 2. b
- 3. c
- 4. c
- 5. c
- 6. c
- 7. b
- 8. c
- 9. a



ČÁST 2

Jak CF ovlivňuje lidské tělo



Kapitola 3: Potní žlázy

Cystická fibróza narušuje funkci žláz s vnější sekrecí (kam řadíme i potní žlázy) a způsobuje, že tyto žlázy vyrábějí sekret, který je příliš hustý a lepkavý, a proto ucpává všechny vývody. V nich se potom tvoří hlenové zátky, které jsou nejvíce patrné v plicích a ve střevě, kde způsobují problémy s dýcháním a trávením.

V potních žlázách je na rozdíl od ostatních žláz situace jiná.

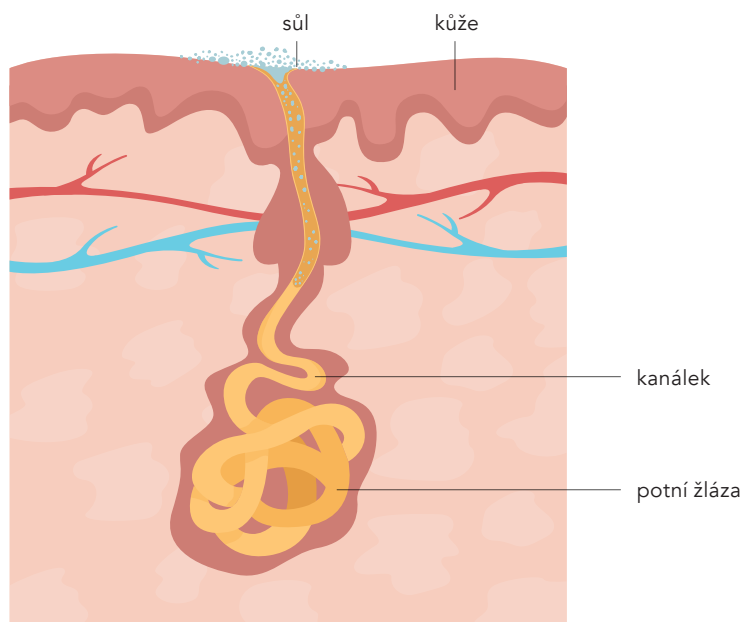
Jak CF ovlivňuje funkci potních žláz

U pacientů s CF se tvoří pot, který není hustý ani vazký, ale je velmi **slaný**. Pot pacienta s CF obsahuje **2–5krát více soli než u zdravého člověka** a této skutečnosti využíváme při stanovení diagnózy CF pomocí potního testu (viz kapitola 2: Jak se CF diagnostikuje a jak lépe rozumět genetice).

Co je sůl a proč ji potřebuji?

Sůl je minerál, který je tvořen sodíkem (chemické označení Na+) a chloridem (chemické označení Cl-) a má v našem těle mnoho důležitých funkcí.

Sůl je důležitá pro správnou funkci svalů a nervů. Také pomáhá kontrolovat množství vody.



Pot, který se tvoří u pacienta s CF, má vysoký obsah soli

Příznaky

Vysoký obsah soli v potu je typickým příznakem pacienta s CF. Tuto skutečnost jako první často zaregistrují rodiče dítěte, když mu dávají pusu na kůži, např. na čele nebo na tváři. V potu pacient s CF sůl ztrácí, a to tím více, pokud se nadměrně potí. Obvykle nebývají ztráty soli potem problém, protože v jídle během dne je soli dostatek. Jestliže se ale pacient s CF potí více, je třeba ztráty soli v potu kompenzovat.

Kdy se člověk více potí

- v horkém počasí
- při cvičení
- pokud je nemocný a má zvýšenou teplotu nebo horečku

Příznaky, které se objeví, pokud se soli v potu ztrácí nadměrné množství

- únava
- slabost
- zvracení
- horečka
- křeče svalů
- bolesti břicha

K čemu mohou vést velké ztráty soli

- dehydratace (zvýšená ztráta vody z těla)
- úpal

Léčba

Ztráty soli potem lze velmi snadno vyřešit. Pacienti s CF by měli jíst slané potraviny a do ostatních jídel sůl přidávat (více informací najdete v Nutriční příručce na stránkách Klubu CF). Pacient s CF nemá soli nikdy dost, doporučujeme proto, abyste měli vy nebo vaše dítě svou slánku, kterou budete volně používat k dosolení všech jídel v průběhu dne. V případě velmi malých dětí, zejména do 1 roku věku, je nutné sůl do jídla (mateřského nebo umělého mléka) přidávat ve formě roztoku. Dávkování určí váš CF lékař.

Pokud nastanou situace, kdy se pacient s CF více potí (teplé počasí, cvičení nebo nemoc s horečkou), měl by dostatečně pít a jíst více slaných jídel. Pokud se přesto objeví příznaky způsobené nedostatkem soli v organismu, lékař by měl předepsat extra sůl v podobě kapslí nebo roztoku.

Pacienti s CF by se měli vyhýbat situacím, kdy se nadměrně potí. To ale neznamená, že by kvůli tomu neměli cvičit nebo chodit ven v teplém počasí!

? **Ověřte si, jak jste právě přečtenému textu porozuměli**

Odpovězte na otázky. Více než jedna odpověď může být správně.

1. CF narušuje funkci potních žláz tím, že se:

- a) zvýší množství potu
- b) zvýší obsah soli v potu
- c) pot stane hustým a vazkým

2. Které z příznaků se objeví v případě zvýšených ztrát soli z organismu:

- a) horečka
- b) křeče svalů
- c) zvýšená únava a slabost
- d) bolesti břicha a zvracení
- e) úpal a dehydratace
- f) všechny zmíněné

3. Které tvrzení o CF a horkém počasí není pravdivé:

- a) Pacient s CF by měl v horkém počasí jíst slané jídlo.
- b) Pacienti s CF by v horkém počasí vůbec neměli chodit ven.
- c) Většině pacientů s CF stačí v horkém počasí zvýšit příjem soli, aby neměli obtíže.
- d) Pokud se pacient s CF více potí, měl by zvýšit příjem tekutin a soli.



Správné odpovědi

Abyste se toho více naučili, zkontrolujte si odpovědi až po vyplnění testu.

1. b

CF narušuje funkci potních žláz tím, že se zvyšuje množství soli v potu. Množství potu se nemění a pot je vodnatý stejně jako u zdravých lidí.

2. f

Při nadměrných ztrátách soli z organismu se objevují všechny zmíněné příznaky.

3. b

Není pravda, že pacienti s CF nikdy nemohou chodit ven v horkém počasí. Pacienti s CF si v horkém počasí musí dávat pozor na dostatečný příjem tekutin a soli.

Kapitola 4: Respirační systém

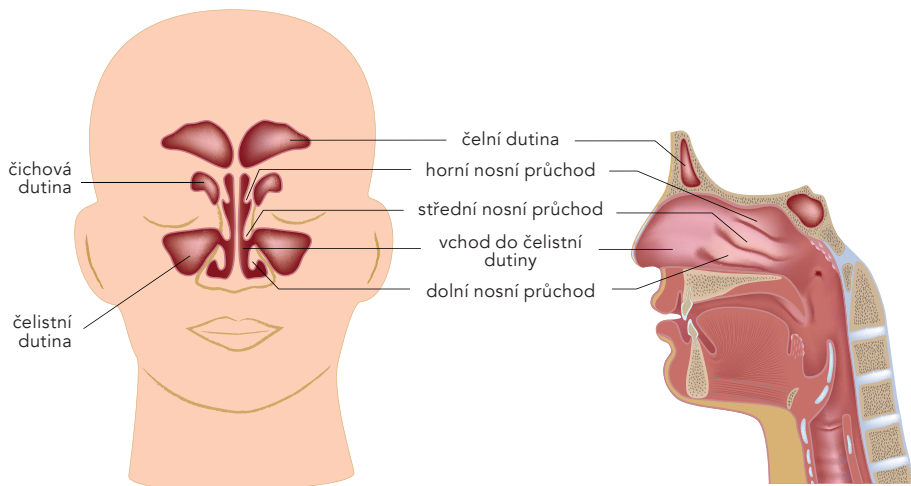
Obtíže s dýcháním (nazýváme je také respirační nebo plicní, jelikož postihují plíce a dýchací cesty) představují nejvýznamnější problém u většiny pacientů s CF. První moment, kdy pacient pocítí příznaky spojené se zhoršeným dýcháním a závažnost těchto obtíží, se u jednotlivých pacientů liší. V dnešní době existuje mnoho možností, jak tyto obtíže léčit a pozitivně ovlivnit.

Jak funguje respirační systém

Respirační systém se rozděluje na dvě hlavní části:

1. Horní cesty dýchací – nos a vedlejší dutiny nosní (tzv. sinusy)

Za den projde horními cestami dýchacími velké množství vzduchu, který by měl být upraven tak, aby vyhovoval potřebám dolních cest dýchacích. Je očištěn od prachových částic nebo jiných nečistot, zvlhčen

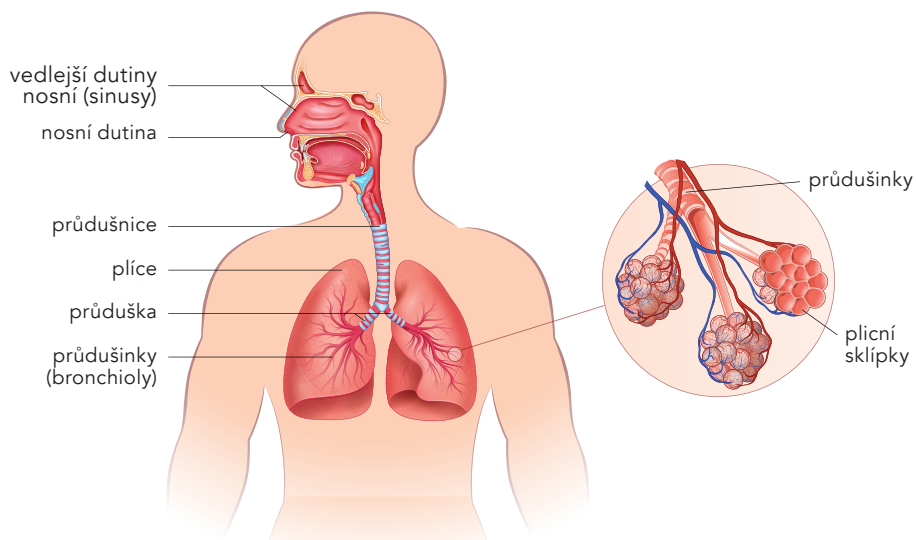


Horní cesty dýchací

a teplotně upraven. Kromě toho, že nos „klimatizuje“ vdechovaný vzduch, patří k jeho významné úloze i přenos čichových vjemů.

2. Dolní cesty dýchací – průdušky a plíce

Dolní cesty dýchací začínají průdušnicí, která se větví na dvě hlavní průdušky vedoucí k pravé a levé plíci. Hlavní průduška se v každé plíci větví jako větve stromu na menší průdušky, z nichž ty nejmenší označujeme jako průdušinky (bronchioly), které končí malými váčky neboli plicními sklípky (alveolami). Plicní sklípky se s každým naším dechem nafukují a vyfukují jako malé balonky. V plicních sklípcích se dostává kyslík do našeho těla a naopak oxid uhličitý, který vyprodukovaly buňky našeho těla po využití kyslíku, se zde dostává ven.

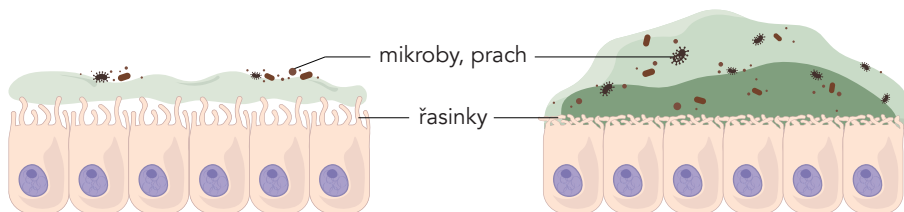


Respirační systém včetně plicních sklípků

Dýchací cesty jsou tvořené buňkami, které mají na svém povrchu vlásky (řasinky). Některé z těchto buněk mají také schopnost tvořit řídký hlen, který buňky v souvislé tenké vrstvě pokrývá a má za úkol zachytit bakterie a viry nebo prach z prostředí, které nezachytily horní cesty dýchací (především nos). Díky svým vláskům (řasinkám) mohou buňky hlenovou vrstvu posouvat nahoru směrem ke krku, odkud je hlen vykašlán nebo spolknut. Tomu říkáme přirozená samočisticí schopnost dýchacích cest.

Zdravé dýchací cesty

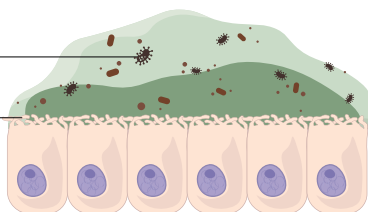
řídký, klouzavý hlen



Ve zdravých dýchacích cestách je řídký hlen, který je řasinkami posouván do krku a vykašlán nebo spolknut.

Dýchací cesty u CF

hustý a vazký hlen



U CF je hlen hustý a vazký, řasinky nejsou schopny hlen posouvat směrem do krku. Nemůže být tedy z plic efektivně odstraněn.

Výstelka dýchacích cest, buňky s řasinkami

Hlavním úkolem respiračního systému je výměna plynů, která má dvě části:

1. Výměna kyslíku – kyslík, který je součástí vdechovaného vzduchu, je v plicních sklípcích odevzdán do krve a přenesen do všech částí našeho těla.

2. Výměna oxidu uhličitého – oxid uhličitý, který byl vytvořen v našem těle jako odpadní produkt buněk po využití kyslíku, je krví přenesen zpět do plic a plicními sklíčky se dostává ven vydechaným vzduchem.

Jak je to u CF?

Cystická fibróza ovlivňuje funkci horních i dolních cest dýchacích.

Horní cesty dýchací

V případě CF pokrývá výstelku nosu a vedlejších nosních dutin hlen, který je výrazně zahuštěný. Udává se, že je 30–60krát hustší než u zdravého člověka. Tento hlen nemohou buňky s řasinkami efektivně posouvat a odstranit. Výsledkem je blokáda spojení mezi nosem a vedlejšími dutinami nosními. Postupně dochází k hromadění sekretu a vzniku chronického zánětu.

Sinusitida (zánět vedlejších dutin nosních)

Zánět v oblasti vedlejších dutin nosních je způsoben nahromaděním velmi hustého hlenu.

Základem léčby je jeho naředění a snaha o odstranění. V praxi jsou nejlepší zkušenosti s takzvanou **nosní sprchou**, tedy **oplachem sliznice nosní konvičkou**, případně systémy, které využívají oplach pod tlakem. Vhodným doplňkem mohou být **inhalace**. Důležité je dokonalé **vysmrkání** nebo **odsátí** nosních dutin (očistě horních dýchacích cest se také věnuje kapitola Respirační fyzioterapie). **Nosní kapky** vedou k oplasknutí sliznic a tím ke zlepšení průchodnosti dutin. **Antibiotika** jsou podávána zejména při akutních zhoršeních chronických obtíží. V případě, že i přes výše uvedenou léčbu má pacient významné obtíže, je dalším krokem operační řešení.

Nosní polypy

Polypy jsou malé výrůstky sliznice v oblasti nosu. Jsou méně časté než sinusitida a jejich vznik pravděpodobně souvisí s hromaděním hustého hlenu a s chronickým zánětem v oblasti nosu. Polypy vyžadují léčbu především tehdy, pokud blokují průchodnost nosu. Lze použít **místně působící kortikosteroidy v nosním spreji** – jsou to preparáty, které snižují otok a zánět. K jejich lepšímu místnímu působení je třeba zajistit jejich

kontakt s co nejlépe očištěnou sliznicí nosu. V případě, že výše uvedená léčba není úspěšná, je dalším krokem operační odstranění.

Příznaky při postižení horních cest dýchacích

- porucha průchodnosti nosu (ucpaný nos)
- zvýšená tvorba velmi hustého sekretu (rýma), který lze obtížně vysmrkat či odsát
- zhoršení čichu (důsledek chronického zánětu v nose)
- bolesti hlavy (provázejí zejména záněty vedlejších nosních dutin)
- kašel (spojený především se zadní rýmou a nemožností efektivně smrkat)

Doprovodným příznakem mohou pak být i zvýšené teploty.

Dolní cesty dýchací

Většina příznaků z dýchacích cest je způsobena hustým hlenem, který dýchací cesty blokuje. Začátek prvních příznaků a jejich tíže jsou u každého pacienta s CF jiné. Zhoršují se v čase a současně se zhoršuje i stav a funkce plic. Jednou za čas zažije pacient s CF náhlé zhoršení těchto příznaků, které nazýváme **exacerbace** (nebo také vzplanutí příznaků). Exacerbaci způsobuje plicní infekce, pacient v tu dobu potřebuje intenzivnější léčbu.

Je důležité vědět, jaké příznaky jsou pro pacienta s CF normální, a odlišit chvíli, kdy se zhoršují. Když se příznaky zhorší, potřebuje pacient obvykle intenzivnější léčbu. Zhoršení příznaků by měl pacient včas oznámit svému lékaři, aby byla léčba zahájena co nejdříve.

Některé z příznaků jsou

- kašel
- vykašlávání hlenu (takzvaného sputa)
- pískoty
- opakované infekce plic (zánět průdušek nebo zápalý plic)
- dušnost, usilovné dýchání (jako by nešlo popadnout dech)

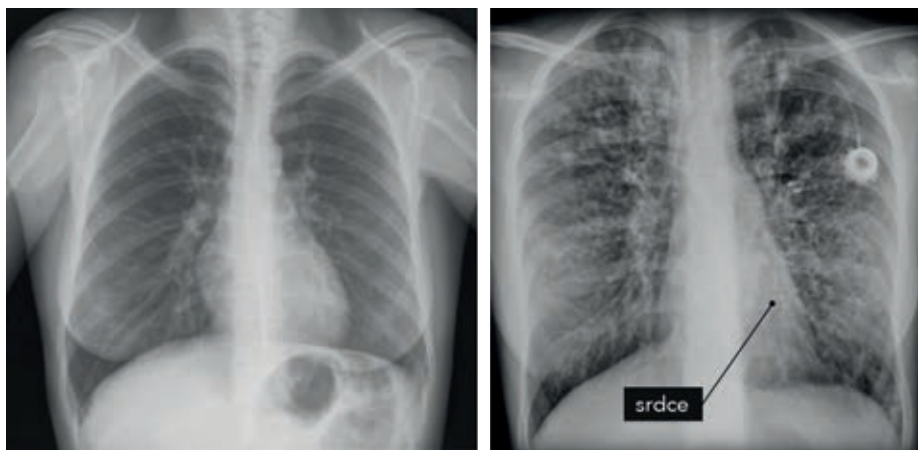
- nevykonnost při fyzické aktivitě, větší únavnost, potřeba více odpočívat

Vyšetření

Váš lékař se může rozhodovat o postupu léčby podle toho, jaké příznaky popisujete, jak se celkově cítíte nebo jaká máte omezení. V některých případech je ale třeba provést další vyšetření. Tato vyšetření se provádějí jednak jako součást pravidelných kontrol v CF centru, jednak během akutních zhoršení vašich příznaků. K dispozici je celkem pět vyšetření, která vašemu lékaři pomohou dozvědět se více o stavu vašich plic.

1. RTG plic

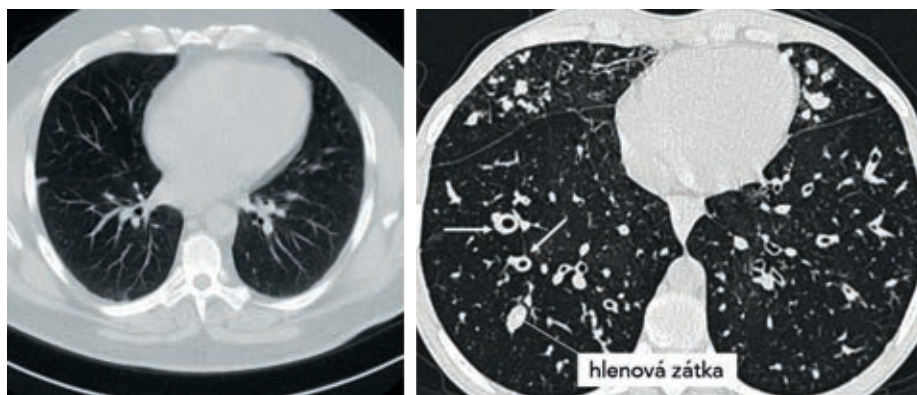
Rentgenové vyšetření pomáhá zhodnotit stav vašich plic. Provádí se alespoň jedenkrát ročně v rámci pravidelných kontrol, ale také během akutních zhoršení příznaků.



RTG snímek plic. Vlevo normální nález. Vpravo pokročilé změny u CF: v obou plicích vidíme zánětlivé změny.

2. CT plic

Vyšetření je podobné jako RTG, ale používá se k podrobnějšímu zhodnocení stavu plic. Pacient je uložen v krátkém tunelu, ve kterém kolem těla rotuje rentgenka a ozařuje tělo z různých úhlů po celém obvodu. Poprvé se obvykle provádí v časném školním věku dítěte a dále v pravidelných intervalech s ohledem na průběh plicního onemocnění.



Vlevo CT plic zdravého člověka. Vpravo CT plic pacienta s CF s pokročilými zánětlivými změnami.

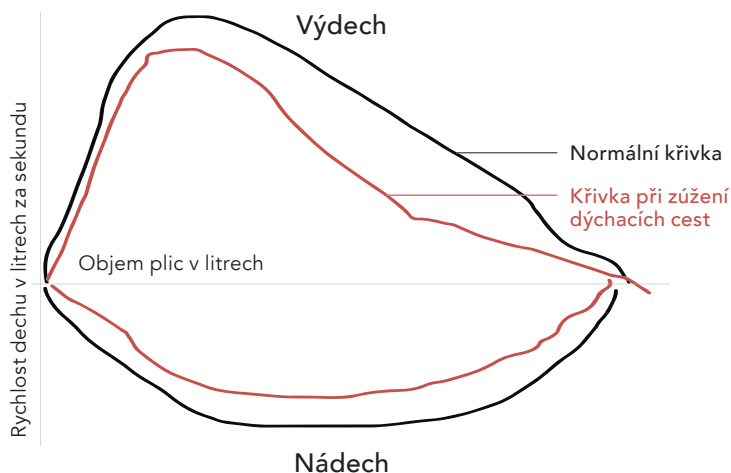
3. Vyšetření funkce plic

Spirometrie

Toto vyšetření informuje o funkci vašich plic a o tom, jak moc jsou ucpané hlenem. Měří, jak rychle a jaké množství vzduchu se dostane do plic a následně z plic ven. Pomáhá vašemu lékaři pravidelně kontrolovat stav vašich plic a rozhodovat se o další léčbě. Spirometrie také pomáhá měřit, jak vaše plíce reagují na inhalační léčbu.

Spirometrie se provádí u každé ambulantní kontroly v CF centru.

Toto vyšetření vyžaduje spolupráci pacienta, proto ho provádíme u dětí až od věku 5–6 let (některé děti jsou schopny vyšetření absolvovat i dříve). Pro mladší děti jsou v některých centrech speciálně vybavené laboratoře, kde můžeme měřit funkci plic u malých dětí dokonce i v kojeneckém věku. V tomto případě je ale nutné dítě uspat podáním vhodných léků.



Spirometrie – křivka průtok – objem

LCI (očisťovací index plic)

Jedná se o vyšetření, které umožňuje ještě podrobněji než spirometrie zhodnotit funkci plic, především to, jestli se vzduch do všech částí plic dostává rovnoměrně. Pokud se vzduch do plic nedostává rovnoměrně, znamená to, že v některých částech plic jsou průdušky ucpané hlenem. Toto vyšetření také vyžaduje spolupráci pacienta, proto je možné ho provádět od věku 5–6 let.



LCI provádíme především u dětských pacientů, u kterých není poškození plic natolik významné, aby ho zachytilo vyšetření spirometrií. LCI provádíme minimálně jednou ročně.

LCI vyšetření

4. Kultivace hlenu (sputa)

Pomocí kultivace vykašlaného hlenu je možné zjistit, jaké bakterie se v plicích nacházejí. Tyto bakterie způsobují dlouhodobý zánět v plicích, zhoršují postupně jejich funkci a dále mohou způsobit akutní zhoršení příznaků, které je třeba léčit antibiotiky. Nejdůležitější bakterie, po kterých pátráme, jsou *Pseudomonas aeruginosa* (**pseudomonáda**), *Burkholderia cepacia* (**cepacie**) a *Staphylococcus aureus* (**zlatý stafylokok**).

U pacientů, kteří nedokážou hlen odkašlat, je nutné získat vzorky jiným způsobem. V případě kojenců a nespolupracujících malých dětí odsátím cévkou po provokaci kašle. Odběry by měla provádět zkušená sestra nebo respirační terapeut. Je důležité vyprovokovat dávivý reflex tak, aby se v krku objevilo malé množství hlenu, který následně odešleme na kultivaci. U spolupracujících pacientů, kteří jsou ve velmi dobrém stavu a vůbec hlen neodkašlávají, se provádí odběr tzv. kašlovky. Pacient po vložení kultivační tyčinky hluboko do krku na výzvu zakašle. Zásadní je, aby se tyčinka během odběru nedotýkala stěn v oblasti krku nebo patra.

Díky moderní léčbě v posledních letech čím dál více pacientů hlen nevykašlává. V těchto případech je nutné alespoň jednou ročně provádět odběr **indukovaného sputa**. Jedná se o odběr, který následuje po inhalaci solného roztoku a fyzioterapii. Je nutné tento odběr provádět společně se zkušeným fyzioterapeutem v CF centru po předchozí domluvě termínu.

Odběr vzorku hlenu na kultivaci se provádí v rámci každé pravidelné kontroly v CF centru a dále vždy, pokud dojde k akutnímu zhoršení příznaků. Cílem je zachytit bakterii, která akutní zhoršení způsobila, a nasadit antibiotika, která budou na tuto bakterii v léčbě účinná.

5. Odběry krve

Odběry krve pomáhají monitorovat zdravotní stav pacienta s CF. Odebírá se obvykle malé množství krve do zkumavky, která se odešle do laboratoře na analýzu.

Odběry krve provádíme ke kontrole

- stavu výživy (měříme hladinu bílkoviny a tuků v krvi)
- hladiny vitaminů (zejména vitaminů A, D, E, K)
- funkce a stavu jater
- hladiny cukru v krvi (vysoká hladina cukru v krvi odhalí diabetes, tedy cukrovku)

- přítomnosti infekce v těle a posouzení efektu léčby této infekce
- hladiny léků v krvi (například antibiotik)
- nežádoucích účinků léků (CFTR modulátory, antibiotika)

Odběry krve provádíme u pacienta s CF minimálně 1–2krát ročně v rámci pravidelné kontroly a dále při akutních zhoršeních stavu.

Léčba dýchacích cest

Dolní cesty dýchací (plíce)

Chronický zánět plic se u pacientů s CF objevuje již v prvních měsících života, tedy mnohem dříve, než se objeví první příznaky jako kašel nebo vykašlávání hlenu. Proto je nutné zahájit pravidelnou léčbu ihned po stanovení diagnózy. Cílem je udržet plíce v co nejlepším stavu a zabrzdit chronický zánět, který plíce poškozuje.

Pokud budete tuto léčbu provádět denně, můžete předcházet akutním zhoršením stavu plic a zabránit tak jejich poškození. Jestliže se objeví akutní zhoršení, je třeba léčbu rozšířit, a to co nejdříve, jak je to možné.

O akutním zhoršení informujte lékaře CF centra.

1. Léky

Hypertonická sůl

Jedná se o různě koncentrovaný roztok vody a soli, který je sterilní (musí být vyroben v lékárně tak, aby v něm nebyly přítomny žádné bakterie). Koncentrace roztoku se pohybuje od 3 do 7 %. Obvykle začínáme s podáváním 3% roztoku a vyšší koncentrace používáme u pacientů, kteří mají větší poškození plic a vykašlávají více hustého hlenu.

Roztok se inhaluje pomocí inhalátoru. Jeho účinek spočívá v tom, že

sůl na sebe v plicích váže vodu. Tím dojde k naředění tekutiny, která na povrchu naše plíce omývá nebo také k naředění hlenu, který je v plicích přítomen. Po naředění dojde k mnohem snazšímu vykašlání a očištění plic.

O tom, jak často budete vy nebo vaše dítě inhalace provádět, rozhoduje váš CF lékař.

Pulmozyme® je lék, který má schopnost štěpit hustý hlen a tím usnadnit jeho odkašlání ven z plic. Tento lék se podává jako inhalace pomocí inhalátoru, obvykle jednou denně.

O tom, jak často a jakým způsobem tento lék inhalovat, vás bude informovat CF lékař.



Inhalace
z inhalátoru

Bronchodilatační léčba

Jedná se o léky, které mají schopnost rozšířit zúžené průdušky a tím pomáhají odstranit hlen. Obvykle se podávají před inhalací hypertonické soli a dále v případě akutního zhoršení stavu. Tyto léky jsou k dispozici ve formě spreje, který pacient do svých plic dostane hlubokým nádechem nebo pomocí nástavce. Lék, který je nejčastěji k dispozici, je salbutamol (komerční název Ventolin®).

O tom, jak často a jakým způsobem máte lék aplikovat, vás bude informovat CF lékař.



Aplikace Ventolinu – Spacer
s maskou pro děti do 4–5 let věku



Spacer s náustkem pro větší
dětí

Inhalační antibiotika

Inhalační antibiotika se podávají při chronické infekci v plicích, především v případech, kdy je způsobena pseudomonádou. K dispozici jsou celkem tři přípravky: Colomycine®, Bramitob® a TOBI Podhaler®.

O tom, který přípravek, jak často a jak dlouhou dobu budete antibiotikum podávat, rozhoduje vždy CF lékař.

O tom, jak správně aplikovat inhalační preparáty, vás bude informovat váš CF lékař a fyzioterapeut. Víde jsou k dispozici na webových stránkách Klubu CF.

CFTR modulátory

Přípravky Kalydeco®, Orkambi®, Symkevi® a Kaftrio®. Více najdete v kapitole 15: Modulátory CFTR.

2. Fyzioterapie

Fyzioterapeutická péče se skládá ze dvou hlavních složek:

- péče o dýchací cesty – kapitola respirační fyzioterapie
- pohybová léčba – kapitola aktivní život (více v samostatné kapitole)

Respirační fyzioterapie

Co to je a jak mi může pomoci?

Respirační fyzioterapie (RFT) je soubor technik, které slouží k vyčištění dýchacích cest od hlenu, který bývá u pacientů s CF velmi viskózní. Stejně tak pomáhá RFT zajistit dobrou pohyblivost hrudníku, což je velmi důležité pro správné fungování plic.

Pravidelným čištěním dýchacích cest můžete snížit riziko plicní infekce a zajistit lepší plicní funkce. A to je velmi důležité!

Existuje velké množství technik, které můžete pro vyčištění dýchacích cest používat. Každému vyhovuje jiná technika, proto **je důležité se pravidelně poradit o terapii s respiračním fyzioterapeutem.**

Nyní si řekneme pár pravidel, kterých je potřeba se držet:

- **O dýchací cesty se musíte starat DENNĚ**, jedině tak můžete předejít poškození plic a můžete zajistit ideální prevenci zhoršení plicního onemocnění.
- **Před prováděním technik RFT je potřeba provést kvalitní inhalaci** (jaký preparát, kolikrát denně a jaké množství budete inhalovat, vám sdělí ošetřující lékař).
- **Inhalace slouží k „naředění“ hlenu**, pro jeho samotné odstranění z dýchacích cest je pak třeba provést zmiňované techniky RFT.
- U kojenců a batolat musí techniky RFT provádět rodič.
- Starší děti a dospělí mohou RFT provádět sami za pomoci různých pomůcek či bez nich.

Na co se podíváme nejdříve? Inhalace!

Inhalace léků (hypertonická sůl, Pulmozyme®, inhalační antibiotika) je způsob podání léčiva ve formě aerosolu (drobných kapiček) do dýchacích cest.

Aby inhalace splnila svůj účel, je potřeba mít:

1. dobře zvolený inhalátor (poradí vám ošetřující lékař a fyzioterapeut)
2. dobře zvolenou medikaci (určí váš ošetřující lékař)
3. správně načasovanou inhalaci a následnou RFT během dne (poradí vám ošetřující lékař a fyzioterapeut)
4. správnou techniku inhalace (poradí vám respirační fyzioterapeut)

U dětských pacientů zhruba do dvou let věku probíhá inhalace s maskou, u starších dětí a dospělých přes náustek. Během

inhalace je vhodné střídát polohy, ve kterých pacient inhaluje. Vhodné jsou polohy vsedě, vleže na bocích, ale například

i vleže na břicho. Díky změně poloh zajistíte rovnoměrné rozložení inhalační látky do všech částí plic, díky správné technice potom prostup inhalační látky i do těch nejvzdálenějších částí plic.

Nádech by měl být v ideálním případě klidný a prodloužený.

Po nádechu následuje nádecho-
vá pauza (individuálně dlouhá,

u starších dětí a dospělých až 3 sekundy). Právě v této fázi může inhalační látka dosáhnout cíleného místa účinku. Výdech je přirozený, volný. Dechový cyklus se takto opakuje až do spotřebování požadovaného množství léku.



Inhalace s maskou

Co následuje po inhalaci? Techniky RFT! A jak se v nich vyznat?

Provádění respirační fyzioterapie je doporučeno pro všechny pacienty s CF. Technik RFT je velké množství, jejich využití se mění

s věkem a měnícími se potřebami jednotlivých pacientů. Zde najdete seznam technik, se kterými se můžete potkat, jejich použití je vhodné konzultovat s respiračním fyzioterapeutem.

Očista horních cest dýchacích (HCD)

Než začneme s očistou dolních dýchacích cest, musíme pečlivě vyčistit i dýchací cesty horní. Fungují totiž jako jedna „spojená nádoba“.

Očista horních cest dýchacích u kojenců

Efektivní jsou v tomto věkovém období proplachy speciálními spreji do nosu (např. Physiomer Baby®, Stérimar Baby®). Dítěti je potřeba v poloze na zádech otočit hlavičku na jednu stranu a horní nosní dírkou vstříknout roztok do nosu po dobu cca 3 sekund, spodní nosní dírkou roztok následně vyteče i s hlenem, který se v nose dítěte nachází. Aplikaci je potřeba zopakovat s rotovanou hlavou na opačnou stranu. Pokud nemáte tento roztok k dispozici, je možné využít fyziologický solný roztok a aplikovat jej injekční stříkačkou (bez jehly) stejným způsobem jako zmiňovaný sprej. Ideální teplota roztoku je okolo 36 °C.



Sprej k proplachům horních cest dýchacích

Očista horních cest dýchacích u mladších dětí

Smrkání je třeba s dítětem trénovat přibližně od 14 měsíců věku, některé děti tuto techniku ovládají i dříve. Existuje několik zásad, které je potřeba dodržovat při tréninku správné techniky smrkání. Smrkání od začátku dítěti ukazujte na sobě, dítě bude mít tendenci po vás opakovat to, co děláte. Během smrkání by křídla nosu neměla být silně stišťená. Hlen z nosu po velmi jemném přiložení kapesníku odstraňujte dlouhým výdechem nejprve z obou dírek a následně pak ještě z každé zvlášť. Nosní dírky ucpávejte vždy zespoda, ne ze strany, abyste nepřetlačovali nosní přepážku.

U dětí s ucpaným nosem je vhodné provádět nejen smrkání, ale také proplachy nosu. Ty lze provádět u mladších dětí od 2–3 let věku buď speciální konvičkou Rhinohorn®, nebo lahvičkou Respimer®. V obou případech je pro proplach nutné připravit solný roztok, který budete používat. Pro přípravu je možné použít kuchyňskou sůl (9 gramů na 1 litr vody), případně zakoupit speciální sáčky Respimer® obsahující komplex 5 minerálních solí (1 sáček rozpustit ve 240 ml vody). Důležitá je teplota připraveného roztoku, která by se měla blížit tělesné teplotě (na dotek příjemná, ne moc chladná, ani ne horká).



Konvička nebo lahvička určené k proplachům horních cest dýchacích

Očista horních cest dýchacích u starších dětí a dospělých

U starších dětí a dospělých je správná technika smrkání samozřejmostí. Z fyzioterapeutických technik je potřeba kromě smrkání provádět proplachy pomocí Rhinohorn® konvičky nebo pomůcky Respimer®, ideálně jednou denně, při akutním zhoršení obtíží i třikrát denně. Vhodné je prolévat horní cesty dýchací (HCD) roztokem o dvojnásobně větším objemu, než je objem samotných dutin, tzn. cca 120 ml na každou nosní díрку. Pokud cítíte, že vaše HCD jsou naprosto čisté, doporučujeme provádět proplachy v preventivním režimu alespoň 2–3krát týdně. Pokud je naopak ucpání HCD významné, nebo trpíte nosní polypózou, je možné, že vám respirační fyzioterapeut a lékař doporučí provádět inhalaci do HCD přes speciální inhalátor PariSinus®. Tento speciální inhalátor má na nebulizátoru nástavec, který se umísťuje do nosní dírky. Přes nosní díрку proudí do HCD inhalační látka (hypertonická sůl, Pulmozyme® nebo antibiotikum) a zároveň díky pulzům vycházejícím z nástavce se inhalační látka efektivně dostane až do vedlejších dutin nosních, kde může být hlen přítomen. Zásadní je správné provedení této inhalační techniky, kterou vás naučí respirační fyzioterapeut.

Inhalátor pro horní cesty dýchací



Očista dolních cest dýchacích aneb Čím vším lze vyčistit plíce

Jak již bylo zmíněno výše, technik pro očistu dolních dýchacích cest je velké množství. Uvádíme zde proto přehledný seznam těch nejdůležitějších, se kterými se můžete setkat.

Autogenní drenáž (AD) – vhodná technika jak domů, tak na cesty

Výhodou této techniky je, že během cvičení nemusíte používat žádné pomůcky. Skládá se ze tří fází: uvolnění, sesbírání a posun hlenů z malých do větších dýchacích cest. Jsou využívány různé úrovně dechu, se kterými vás rád seznámí fyzioterapeut. Výdech při AD si můžete představit podobně, jako byste chtěli pomalu hlubokým výdechem mlžít zrcátko.

Aktivní cyklus dechových technik (ACBT) – tři techniky v jednom (tři pomocní mušketýři v jednom balíčku)

ACBT je soubor dechových technik, které zahrnují dechová cvičení sloužící k efektivnímu odhlenění. Jednotlivé techniky mohou být upraveny vždy podle aktuálních potřeb.

Mezi techniky ACBT zahrnujeme

- kontrolované dýchání
- cvičení na zvýšení pružnosti hrudníku
- techniky silového výdechu a huffing

O jednotlivých technikách vás bude informovat respirační fyzioterapeut.

Huffing – skvělý pomocník místo kašle

Jedná se o techniku, která slouží k odstranění hlenů z centrálních dýchacích cest (tzn. hlenů, který jsme již sesbírali a posunuli z menších průdušek). A proč vlastně používat huffing, když můžu hlen normálně vykašlat? Přestože se v případě huffingu jedná o prudký výdech, není tak vysilující jako samotný kašel. Celkově zajistí efektivnější odstranění hlenů za daleko menšího úsilí. Huffing si můžete představit jako rychlé zamlžení zrcadla či okna.

Kašel – dobrý sluha, zlý pán

Přestože se na první pohled může zdát, že je kašel jediný ze způsobů, jak se zbavit hlenu, není tomu zdaleka tak. Během kašle dochází k intenzivnímu zapojování dýchacích svalů, což vede v případě dlouhodobého kašle velmi často k přetěžování dýchacích svalů a jejich následné únavě a bolestivosti. Může to být právě „on“, který může za bolest zad, žeber nebo hrudníku. Abyste měli kašel pod kontrolou, poraďte se se svým respiračním fyzioterapeutem.

Nádechové trenažéry – k čemu všemu je lze využít?

Nádechové trenažéry využíváme pro trénink nádechu. Mohou vám pomoci se zlepšením rozvíjení hrudního koše, zvýšením nádechové kapacity, zvýšením efektivity inhalace, posílením nádechových svalů i se zlepšením odhlenění.

Na trhu se můžete setkat s velkým množstvím nádechových trenažérů, mezi nejznámější patří např. CliniFlo („smajlík“) nebo Coach, popř. Coach 2. Mezi trenažéry s dobře dávkovatelným odporem proti nádechu řadíme zejména Threshold IMT nebo POWERbreathe. Setkat se však můžete s širokým spektrem trenažérů, velmi důležitá je potom samotná technika provedení při práci s nimi.



Nádechové trenažéry

Pozitivní výdechový přetlak (positive expiratory pressure; PEP) – pomůcky, které vám skvěle oPEPří vaši očistu dýchacích cest.

PEP spadá pod techniku očisty dýchacích cest, která využívá pozitivního přetlaku při výdechu. Fyziologicky během nádechu dochází k rozšiřování a během výdechu k zužování dýchacích cest. Pozitivní přetlak/odpor kladený při výdechu zajistí, aby nedošlo k předčasnému uzavření/zúžení dýchacích cest. Díky tomuto mechanismu máme možnost efektivně posunout hlen směrem do centrálních dýchacích cest a následně se ho zbavit.

Trenažéry zajišťující kontinuální pozitivní výdechový přetlak napomáhají udržet stálý tlak v dýchacích cestách a tím umožňují dýchacím cestám zůstat otevřené během celého výdechu. Pod trenažéry s kontinuálním PEP řadíme například: TheraPEP, Threshold PEP, MagicBall, Pari PEP-S system a další.



TheraPEP



Threshold PEP

Trenažéry s kontinuálním pozitivním přetlakem



Pari PEP-S system

Trenažéry zajišťující oscilující pozitivní výdechový přetlak taktéž napomáhají udržet přetlak v dýchacích cestách během výdechu, mají ale zároveň přidanou hodnotu v podobě vibrací (oscilací). Tyto vibrace se během výdechu přenáší do dýchacích cest, které jemně rozvibrují. Přenesená vibrace usnadňuje odlepení hlenu od dýchací cesty a jeho sesbírání. Mezi trenažéry zajišťující oscilující pozitivní výdechový přetlak řadíme např.: Acapellu, Pari O-PEP, Flutter, Shaker, RC Cornet a další.



Acapella



Flutter



RC Cornet



Shaker

Trenažéry s oscilujícím pozitivním přetlakem

Respirační handling (RH) aneb Jak vyžrát na plíce kojenců s CF

RH představuje metodu respirační fyzioterapie, kterou využíváme u kojenců a malých dětí, které ještě nejsou schopny aktivní spolupráce. Spočívá ve specifickém přikládání rukou rodiče na hrudník dítěte v různých pozicích. Slouží nejenom k podpoře očisty dýchacích cest, ale také k podpoře pohybového vývoje a stimulaci dobré funkce trávicí soustavy. Celý koncept spočívá v 24hodinovém přístupu k dítěti – je tedy žádoucí jednotlivé prvky terapie využívat v průběhu celého dne ideálně všemi, kteří se o dítě starají. Jednotlivé pozice jsou vždy voleny s ohledem na aktuální věk dítěte – s jejich zařazením a provedením samotné terapie vám pomůže respirační fyzioterapeut.



Respirační handling kojence

Simeox – co se skrývá za tímto tajemným názvem?

Simeox® je poměrně nový přístroj, který je schopen vyprodukovat specifické vibrace, díky kterým je hlen zkapalněn a následně posouván směrem ven z dýchacích cest. Vibrace se do dýchacích cest dostávají

přes náustek napojený na hadici vedoucí do samotného přístroje. Předpokladem je dobrá spolupráce pacienta, proto nelze přístroj využít u malých dětí. Výhodou přístroje je zajištění posunu hlenu za minimalizace fyzického úsilí a vyvarování se nadměrné únavy. Správná technika provedení je pro maximální efektivitu přístroje stěžejní, proto je nutné zcvik prvně provést pod vedením zkušeného fyzioterapeuta. Vhodné je také provádět opakované kontroly a použití přístroje uzpůsobit individuálním potřebám každého z vás.



Přístroj Simeox®

Léčba exacerbací (tzv. akutních zhoršení plicního onemocnění)

Jednou za čas se mohou příznaky CF zhoršit a v těchto momentech můžete pociťovat nové příznaky, které jinak neznáte. Těmto situacím říkáme akutní exacerbace nebo také akutní vzplanutí plicního onemocnění, které obvykle vyžaduje speciální léčbu. **Pokud máte vy nebo vaše dítě známky akutní exacerbace, kontaktujte CF centrum.** Léčba akutního vzplanutí by měla být zahájena co nejdříve, aby se předešlo nevratným změnám na plicích.

Příznaky akutní exacerbace jsou následující

- zhoršený kašel a/nebo pískoty během dýchání
- větší produkce hlenu
- změna zabarvení vykašlaného hlenu (tmavě žlutá až zelená)
- únava, méně energie
- neschopnost větší fyzické aktivity

- nechutenství, úbytek na váze
- příměs krve ve vykašlaném hlenu
- zvýšená teplota nebo horečka

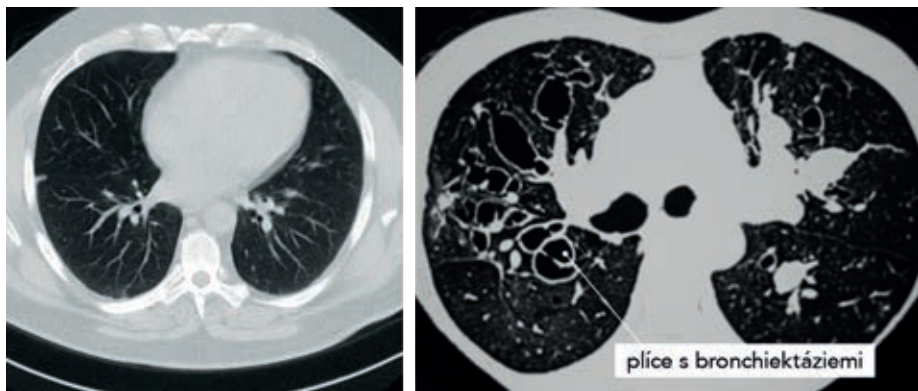
Léčba akutní exacerpace zahrnuje nasazení **antibiotik, zvýšení intenzity inhalací a fyzioterapie a udržení dobrého stavu výživy**. Antibiotika se podávají v tabletách/sirupu (tento způsob nazýváme perorálně, tzn. pusou) nebo nitrožilně (intravenózně, označujeme i. v.). Perorální antibiotika nasazujeme v případě lehčí akutní exacerpace. Bývají účinná na různé bakterie, ale nemusí mít dostatečný efekt zejména na infekci *Pseudomonas aeruginosa*.

Intravenózní antibiotika nasazujeme v případě těžší exacerpace nebo v situaci, kdy perorální antibiotika nefungují dostatečně. V tomto případě podáváme roztok antibiotika přímo do krve tenkou hadičkou, kterou nazýváme katétr. Pacienti, kteří vyžadují intravenózní antibiotika, jsou obvykle přijati k hospitalizaci na lůžkovém oddělení. Někteří mohou po zahájení léčby v nemocnici dokončit léčbu v domácím prostředí.

Plicní komplikace CF

Bronchiektázie

U většiny pacientů s CF se plíce poškozuji chronickým zánětem, který způsobuje postupné rozšiřování průdušek a ztenčování jejich stěny. Rozšířené průdušky poškozené zánětem označujeme jako bronchiektázie. Hromadí se zde hlen, který je těžké pomocí inhalací a respirační fyzioterapie odstranit.

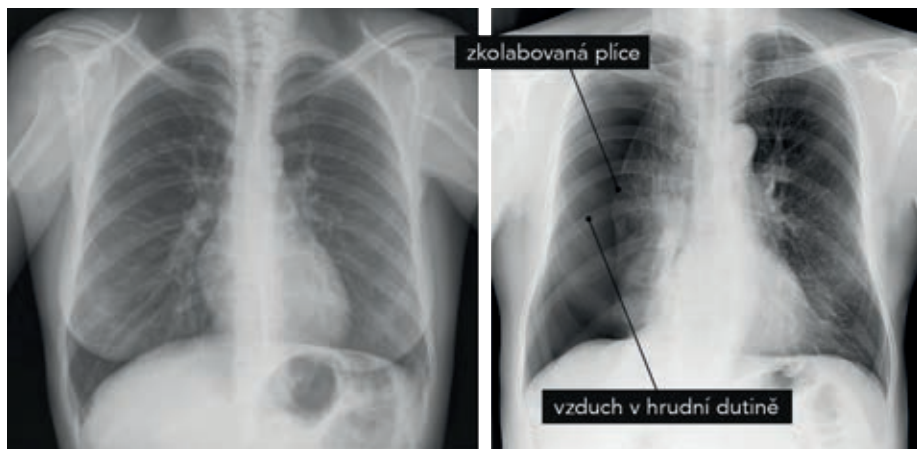


Bronchiektázie na CT plic. Vlevo zdravé plíce, vpravo plíce s bronchiektáziemi.

Pneumotorax

Pneumotorax je situace, kdy vzniklou prasklinou v plíci uniká vzduch do prostoru mezi plící a hrudní stěnou. Tím, jak se vzduch hromadí v hrudní stěně, může dojít k útlaku plíce a k jejímu kolapsu, což způsobuje dušnost (pocit ztíženého dýchání). **Pokud se u vás náhle objeví pocit ztíženého dýchání, kontaktujte okamžitě CF tým!**

Pneumotorax se objevuje u méně než 4 % pacientů s CF. Někteří pacienti vyžadují v této situaci léčbu kyslíkem a/nebo evakuaci vzduchu z hrudní dutiny pomocí drénu (trubičky, která se zavede do hrudní dutiny). Při opakovaných pneumotoraxech je v některých případech třeba chirurgické ošetření.



Pneumotorax na RTG plic. Vlevo zdravé plíce, vpravo plíce s pneumotoraxem.



Paličkovité prsty

Paličkovité prsty znamenají, že konce prstů se stávají většími a kulatými. Připomínají svým tvarem paličky. Tento příznak je u pacientů s CF častý, jeho příčina však není zcela zřejmá. Paličkovité prsty vznikají u většiny pacientů, kteří mají chronické onemocnění plic nebo srdce.

Paličkovité prsty

Hemoptýza

Hemoptýza znamená vykašlávání krve. U pacientů s CF to může vypadat jako přítomnost nitek krve v hlenu. Může to být příznak akutní exacerbace, která vyžaduje léčbu. Krvácení se objevuje především proto, že pokročilý zánět ničí stěnu průdušek, jejichž stěna může při takovém poškození krváčet. V některých případech krvácení vzniká z praskliny v cévě, která je v sousedství rozšířené průdušky poškozené zánětem.

Pokud vykašláváte s hlenem krev, okamžitě kontaktujte CF centrum!

Cor pulmonale

U některých pacientů s CF, kteří mají velmi těžké plicní poškození, může dojít ke zvětšení velikosti a objemu pravé poloviny srdce. Stane se to v důsledku toho, že poškozenou plící se nedostává dostatečné množství kyslíku do krve. Srdce pak reaguje na tuto situaci tím, že začne pumpovat více krve do celého těla. Tím se namáhá a postupně se zvětšuje jeho velikost. Důsledkem může být také zvýšení tlaku v cévách, které vedou od srdce do plic. Tuto situaci označujeme jako plicní hypertenze.

Cor pulmonale se léčí jen tím, že se zlepší stav plic a celkový stav pacienta. Příznaky zlepšuje podávání kyslíku a diuretik (léků na odvodnění).

Transplantace plic

Ve chvíli, kdy u pacienta s CF dojde k vážnému poškození struktury a funkce plic, nastává čas diskutovat o možnosti provedení transplantace plic. Pacient by měl být odeslán k vyšetření do transplantačního centra (v České republice se jedná pouze o jediné centrum ve Fakultní nemocnici v Motole). Testy, které se za tímto účelem provádějí, zahrnují: zhodnocení stavu a funkce plic, zhodnocení stavu a funkce srdce a ledvin, odebrání vzorků sputa na kultivaci a určení bakterií, které jsou ve sputu. Součástí je také zhodnocení sociálního zázemí pacienta (podpora rodiny, přátel, pracovní zařazení) a psychologické vyšetření.

První rok po transplantaci přežije 90 % pacientů s CF, po pěti letech přežívá přibližně 60 % pacientů. Po samotné operaci je pacient obvykle propuštěn přibližně po dvou týdnech, pokud nedojde ke komplikacím zdravotního stavu. Jelikož se imunitní systém člověka přirozeně brání všemu cizímu, co se v těle vyskytne, brání se i novému orgánu. Odmítání orgánu (které nazýváme **rejekce**) mohou ovlivnit léky, které aktivitu imunitního systému potlačují. Tyto léky nazýváme **imunosupresiva**. Pacient po transplantaci je musí užívat do konce života a mohou mít nežádoucí účinky jako vznik cukrovky, poškození funkce ledvin, vznik nádorových onemocnění a osteoporózu (řídnutí kostí). Imunosupresiva ale pomáhají po transplantaci plic žít co nejdéle. Nový orgán je pacientovi s CF vybrán od dárce, který CF nemá. V nové plíci se tedy projevy CF nevyskytují, na rozdíl od ostatních systémů (vedlejší dutiny nosní, slinivka břišní, střevo, potní žlázy a reprodukční systém). V nových plících sice nejsou projevy CF, ale imunosupresiva snižují schopnost imunitního systému bránit se efektivně plicní infekci. Ta může pacienty po transplantaci často ohrožovat, a proto je potřeba se každé respirační infekci pokud možno vyhýbat.

První transplantace plic byla v České republice provedena v roce 1997. Od té doby se péče a celkové přežití pacientů po transplantaci významně zlepšily. Počet pacientů s CF, kteří budou v budoucnu potřebovat transplantaci plic, se nepochybně sníží vlivem nové modulátorové léčby (viz kapitola 15: Modulátory CFTR). Rozhodnutí, zda podstoupit transplantaci plic, je velmi osobní a složitá věc. Pacient, který k takovému rozhodnutí směřuje, by měl od svého lékaře získat co nejvíce informací. Další informace jsou dostupné v transplantační příručce a na stránkách Klubu cystické fibrózy.

? **Ověřte si, jak jste právě přečtenému textu porozuměli**

Odpovězte na otázky. Více než jedna odpověď může být správně.

1. Které z těchto tvrzení je pravdivé o plicním onemocnění u CF:

- a) CF postihuje plíce.
- b) První moment, kdy pacient pocítí příznaky spojené se zhoršeným dýcháním, se u jednotlivých pacientů liší.
- c) Existuje více léčebných postupů, které pomáhají udržet plíce v co nejlepším stavu.

2. Funkce hlenu v dolních dýchacích cestách je:

- a) Zvlhčit vzduch, který dýcháme.
- b) Utěsnit mezery, které se mohou objevit v nejmenších dýchacích cestách.
- c) Uzavřít poškozené části dýchacích cest a nasměrovat vzduch pouze do zdravých částí plic.
- d) Zachytit částice a mikroby, aby mohly být postupně přeneseny do krku a vykašlány nebo spolknuty.

3. Které z těchto tvrzení o hlenových zátkách u CF je pravdivé:

- a) Hlenové zátky jsou u lidí s CF neobvyklé.
- b) Hlenové zátky blokují proudění vzduchu v dolních cestách dýchacích.
- c) Pokud nejsou odstraněny, hlenové zátky mohou vést ke vzniku plicní infekce.
- d) Hlenové zátky komplikují odstranění částic a choroboplodných zárodků z dýchacích cest.

4. Které z těchto příznaků se vyskytují při exacerbaci:

- a) únava
- b) ztráta hmotnosti a/nebo snížená chuť k jídlu
- c) větší intenzita kašle a/nebo pískoty
- d) vykašlávání hlenu (sputa)
- e) cokoli z výše uvedeného

5. Účelem technik respirační fyzioterapie (RFT) u CF je:

- a) zprůchodnění dýchacích cest
- b) prevence šíření CF na ostatní lidi v okolí

- c) uvolnění hlenu, aby jej bylo možné vykašlat z plic
- d) pročištění plic a tím vyléčení CF

6. Které z těchto tvrzení o cvičení platí pro pacienty s CF:

- a) Cvičení pomáhá uvolnit hlen v plicích.
- b) Cvičení pomáhá posílit dýchací svaly.
- c) Cvičení může usnadnit odkašlávání a pomoci vyčistit dýchací cesty.
- d) Cvičení by se měl pacient vyhýbat, protože může zhoršit plicní onemocnění.

7. U CF se antibiotika používají:

- a) k léčbě chronické plicní infekce
- b) k léčbě akutní plicní exacerbace
- c) k léčbě jak chronické plicní infekce, tak akutní plicní exacerbace

8. U lidí s CF je kašel:

- a) ne moc častý problém
- b) způsob, jakým se nemoc šíří mezi ostatní
- c) špatný pro plíce a měl by se léčit léky proti kašli
- d) jedním ze způsobů, jakým tělo odstraňuje hlen z plic, a měl by být podporován



Správné odpovědi

Abyste se toho více naučili, zkontrolujte si odpovědi až po vyplnění testu.

1. a, b, c

Všechna tvrzení o plicním onemocnění u CF jsou pravdivá.

2. d

Funkcí hlenu v dolních dýchacích cestách je zachycovat vdechnuté částice a choroboplodné zárodky, aby mohly být přeneseny do krku a vykašlány nebo spolknuty. Problémem u CF je, že hlen je tak hustý a lepkavý, že se nepohybuje volně směrem do krku, takže jeho normální čistící funkce v plicích je narušena.

3. b, c, d

Je pravda, že hlenové zátky blokují proudění vzduchu, a pokud nejsou odstraněny, mohou vést k plicním infekcím a ztěžovat odstraňování částic a choroboplodných zárodků z dýchacích cest.

4. e

Únava, ztráta hmotnosti a/nebo snížená chuť k jídlu, větší intenzita kašle a/nebo pískoty, vykašlávání hlenu – to vše mohou být příznaky plicní exacerbace.

5. a, c

Účelem technik respirační fyzioterapie (RFT) u CF je vyčistit dýchací cesty a uvolnit hlen, aby mohl být vykašlán z plic. RFT pomáhají lidem s CF zůstat zdraví. RFT neléčí CF.

6. a, b, c

U lidí s CF platí, že cvičení pomáhá uvolnit hlen v plicích, posílit dýchací svaly a může podpořit kašel, který pomáhá vyčistit dýchací cesty. Cvičení by se pacient s CF neměl vyhýbat. Cvičení je pro pacienty s CF naopak dobré.

7. c

U CF se antibiotika používají k léčbě jak chronických plicních infekcí, tak akutních plicních exacerbací.

8. d

U lidí s CF je kašel jedním ze způsobů, jakým tělo odstraňuje hlen z plic, a měl by být podporován.

Kapitola 5: Trávicí systém

Přestože si řada pacientů s cystickou fibrózou stěžuje na špatné trávení, vhodným složením stravy a za pomoci léků (obsahujících trávicí enzymy) lze jejich obtíže významně ovlivnit.

Jak funguje trávicí systém

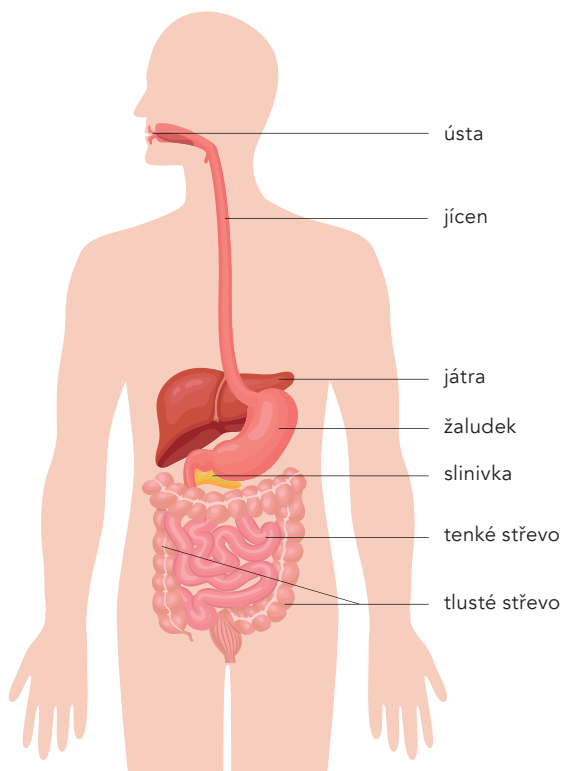
Trávicí systém člověka (označovaný také gastrointestinální) je tvořen trávicími orgány (od dutiny ústní po konečník) a žlázami produkujícími trávicí enzymy (slinivka, játra). Trávení jídla začíná již v ústech, kde je potrava za pomoci zubů a slin rozmělnována. Po spolknutí jídla se sousto posouvá z úst do jícnu a pak do žaludku, kde je potrava částečně rozštěpena a rozmělněna. Takto rozmělněná strava prochází do tenkého střeva, kde probíhá finální štěpení působením trávicích šťáv. Nezbytnou součástí trávicí šťávy jsou nejen **trávicí enzymy**, které se tvoří ve slinivce břišní, ale také **žluč** tvořená v játrech. Obě tyto složky se spolu dostávají do počáteční části tenkého střeva (dvanáctníku) a napomáhají štěpit tuky a bílkoviny ze stravy. V tenkém střevě po štěpení základních živin dochází k jejich vstřebávání a přenosu do jednotlivých částí našeho těla (bílkoviny jsou základním stavebním kamenem např. pro svaly, tuky jsou základním stavebním kamenem pro jednotlivé buňky našeho těla např. v mozku). Další žlázy ve stěně střeva vytvářejí hlen, který usnadňuje plynulé klouzání a vyloučení nestrávených zbytků a odpadních látek ze střeva formou stolice.

Jak funguje trávení

Poté, co ústy polkneme jídlo, dostává se dolů do jícnu a žaludku. V žaludku se jídlo promíchá a posune dále do tenkého střeva.

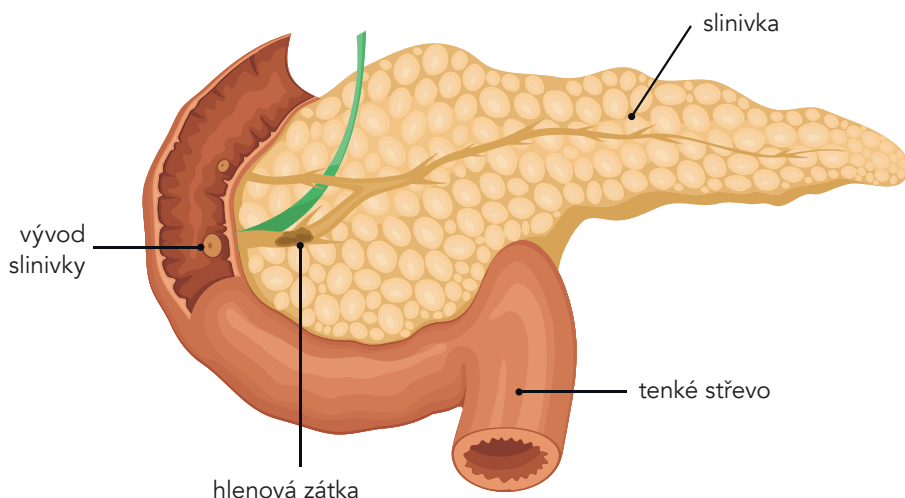
Slinivka produkuje enzymy, které pomáhají trávit tuk a bílkoviny v jídle. Tyto enzymy se ze slinivky dostávají do tenkého střeva, kde trávení jídla probíhá.

Nestrávené jídlo se posune dále do tlustého střeva, kde se vstřebává voda, a zbytek je odstraněn z těla ve formě stolice.



Jak je to u CF?

Hlavním problémem u většiny pacientů s CF bývá **narušení funkce slinivky břišní**, která je odpovědná za tvorbu trávicích enzymů usnadňujících trávení tuků, bílkovin i cukrů. Tyto enzymy nazýváme **trypsin** (štěpí bílkoviny), **lipáza** (štěpí tuky), **amyláza** (štěpí cukry). Příčinou poruchy funkce slinivky břišní je hustý a vazký hlen, který ucpe vývody slinivky břišní a zabráni tak enzymům dostat se do tenkého střeva, kde by měly působit. Bez těchto enzymů nedochází ve střevě k naštěpení potravy a výživné látky jako tuky, bílkoviny a cukry nejsou dále vstřebávány do našeho těla. Nedostatečné vstřebávání (označujeme ho jako malabsorpci) je důvodem špatného růstu a vzniku podvýživy (označujeme ji jako malnutrice). Při nedostatečném vstřebávání tuků dochází navíc i ke špatnému vstřebávání některých **vitaminů rozpustných v tucích (A, D, E, K)**.



Enzymy, které produkuje slinivka, se kvůli hlenovým zátkám ve vývodech nemohou dostat do tenkého střeva a trávit jídlo.

Mezi časté příznaky malabsorpce se řadí

- nízká tělesná hmotnost
- časté, objemné, zapáchající stolice s vysokým obsahem tuku
- bolesti břicha
- nadýmání

Nízká tělesná hmotnost

U pacientů s CF se může objevit nízká tělesná hmotnost, přestože přijímají dostatek potravy. K tomu dochází ve chvíli, kdy trávicí enzymy ze slinivky břišní nemohou působit ve střevě a je narušeno vstřebávání bílkovin a tuků. U pacientů s pokročilejším zánětlivým postižením plic je situace dále komplikována tím, že je potřeba více energie a kalorií nezbytných k hojení plicního zánětu a ke zvýšené dechové námaze.

Časté, objemné, zapáchající stolice s vysokým obsahem tuku

Při nedostatku trávicích enzymů ve střevě nedochází k vstřebávání tuků, tuk zůstává ve střevě nezměněn a vylučuje se ve stolici, která má charakteristický vzhled.

Bolesti břicha

Ve většině případů jsou způsobeny špatným trávením potravy ve střevě. S léčbou mohou tyto obtíže zcela vymizet. V době diagnózy (tedy nejčastěji u velmi malých dětí v kojeneckém věku) udává většina rodičů pacientů s CF také obtíže s krmením. Důvodem mohou být bolesti břicha způsobené špatnou vstřebatelností tuků. Jakmile je zahájena léčba trávicími enzymy (viz níže), tyto obtíže vymizí. Další příčinou bolestí břicha může být namožení svalů při vyčerpávajícím kašli nebo v důsledku roztažení střevních kliček objemnou stolicí nebo plynem. U části pacientů může také dojít k tzv. ucpání střev (neprůchodnost střeva pro stolicí).

Nadýmání

Pokud není potrava ve střevě dostatečně naštěpena, podléhají nestrávené složky potravy kvasným procesům za vzniku většího množství plynu.

U pacientů s CF, kteří neužívají trávicí enzymy, se mohou objevit některé nebo i všechny ze zmíněných příznaků malabsorpce. Jakmile ale začnou pravidelně užívat trávicí enzymy, příznaky se zlepší a obtíže odezní. S růstem a přibývajícím hmotností je potřeba dávku enzymů postupně navyšovat. Pokud dojde u dětí nebo i u dospělých navzdory užívání enzymů k rozvoji příznaků malabsorpce, je potřeba dávku enzymů po domluvě s lékařem upravit.

Léčba

Pro většinu pacientů s CF jsou trávicí obtíže dobře léčitelné za pomoci

- úpravy stravy a výživy
- pankreatických enzymů
- vitaminů

Strava a výživa

Správné složení stravy a dobrý stav výživy jsou důležité nejen pro normální růst a vývoj, ale také v boji proti vzniku infekcí (podvýživa zvyšuje riziko jejich vzniku), usnadňují hojící procesy v plicích a umožňují svalům správně fungovat při dýchání. **Vzhledem k vyššímu riziku podvýživy (narušené vstřebávání živin) a větší dechové práci potřebují pacienti s CF přijímat ve stravě více kalorií.** Tato kalorická potřeba může být někdy až dvakrát vyšší než u zdravých jedinců stejného věku a hmotnosti. **Pro pacienty s CF jsou tuky ve stravě rozhodně žádoucí a potřebné.** Jsou totiž bohaté na kalorie a jsou dobrým zdrojem energie pro správný růst a vývoj. Pacienti s CF by měli jíst vysokokalorickou stravu, s vysokým obsahem bílkovin, tuků i s vyšším obsahem soli. Tuky by rozhodně neměly být omezovány. Pokud se nedaří dosáhnout uspokojivé hmotnosti, je na místě vždy konzultace s lékařem a nutričním poradcem. Existují výživové doplňky a další možnosti, jak příjem kalorií navýšit. Někteří pacienti dokonce za tímto účelem potřebují krmení sondou. Pro více informací odkazujeme na nutriční příručku pro pacienty s CF a jejich rodiče.

Pankreatická suplementace – podávání chybějících pankreatických enzymů

Téměř 90 % pacientů s CF potřebuje doplnit chybějící enzymy slinivky břišní, jelikož se jich kvůli ucpanému vývodu slinivky nedostává do střeva dostatek. Pankreatické enzymy jsou pacientům podávány ve formě **kapslí**. Po spolknutí se dostanou do žaludku a následně do tenkého střeva, kde mohou správně působit a kde pomáhají trávit a štěpit požitou stravu, která pak může být díky nim do těla vstřebána. Každá kapsle obsahuje malé kuličky a na povrchu je kryta povlakem, který zajistí, aby došlo k uvolnění enzymů až v tenkém střevě. Dávka enzymů se liší podle věku a hmotnosti, ale také podle složení stravy a míry postižení slinivky. Adekvátní množství dodávaných enzymů by mělo zajistit správný růst a vývoj dětí, u dospělých pak udržení hmotnosti. Dávka enzymů by tedy měla být upravována vždy po domluvě s lékařem a nutričním poradcem podle aktuálního stavu pacienta a případných známek podvýživy.

Pankreatické enzymy

- pomáhají trávit tuky, bílkoviny a sacharidy (všechny tři složky, které jsou zdrojem kalorií)
- zajišťují dobrý stav výživy, normální hmotnostní přírůstky u dětí a udržení optimální hmotnosti u dospělých
- pomáhají tělu vstřebat řadu nepostradatelných živin

Jak se enzymy podávají

Enzymy by se měly užívat na začátku každého hlavního jídla nebo svačinky. Pro kojence a malé děti je možné kapsle vysypat na lžičku. Kuličky z jednotlivých kapslí lze smíchat s malým množstvím lehce kyselé stravy, jako je například jablečný džus nebo pyré, a mohou být podány lžičkou. Enzymy by se neměly míchat s mléčnými produkty, jako je jogurt nebo pudink, ty mohou snižovat jejich účinnost. U kojených dětí je možné polknutí kuliček usnadnit podáním mateřského mléka. V žádném případě se však kuličky nesmí nijak drtit, žvýkat nebo kousat. Starší děti většinou bez problémů polykají celé kapsle.

- Enzymy by měly být podávány na začátku každého jídla, svačinky, kojení, výživového doplňku nebo enterální výživy.
- Nevynechávejte užívání enzymů. Mějte u sebe vždy potřebnou dávku enzymů, a to i když plánujete jídlo nebo svačinu mimo domov.
- Enzymy působí ve střevě přibližně hodinu po požití.
- Vždy užívejte správnou dávku enzymů, kterou vám předepsal lékař.
- Lehce vyšší dávka enzymů může být potřebná v případě konzumace jídel s vyšším obsahem tuku, jako je např. jídlo z fastfoodu, mražené jídlo nebo pizza.
- Některá jídla a nápoje nevyžadují užití enzymů, jelikož obsahují pouze jednoduché sacharidy (cukry), které se ve střevě vstřebávají snadno. Jedná se zejména o ovoce (výjimkou je banán), čaj a černou kávu, slazené nápoje, džusy, tvrdé sladkosti jako lízátko, bonbony, želé, zmrzlou ovocnou tříšť.
- **Pokud je nutné kuličky z kapsle vysypat, nesmí se v žádném případě drtit, kousat nebo žvýkat!**
- Enzymy ponechávejte při pokojové teplotě, nevystavujte je ani vysokým teplotám, ani nadměrnému chladu.
- Dodržujte doporučenou dobu spotřeby.
- Víko lahvičky ponechávejte vždy pevně uzavřené.

Některé děti, ale často i dospělí pacienti odmítají užívat enzymy včas, nicméně jejich užívání je pro správné fungování trávicího systému naprosto zásadní.

Vitaminy

Jelikož mají pacienti s CF často problém se vstřebáváním tuků, může docházet i k poruše vstřebávání vitaminů rozpustných v tucích (vitaminy A, D, E, K). Tyto vitaminy by měli pacienti užívat pravidelně, a to podle doporučení svého lékaře. Vitaminové přípravky jsou dostupné v tekuté formě, dále také ve formě žvýkacích tablet nebo kapslí a měly by být podávány spolu s pankreatickými enzymy a jídlem. Více informací o vitaminech najdete v nutriční příručce pro pacienty s CF a jejich rodiče.

Gastrointestinální komplikace

Mekoniový ileus

Mekoniový ileus může být prvním projevem CF u novorozence. Jedná se o stav, kdy dojde k zneprůchodnění (ucpání) střeva hustou stolicí, tzv. smolkou (**mekonium**). Abnormálně vazká smolka pevně přilne ke stěně střeva a uzavírá jeho průsvit. Terapie spočívá v aplikaci klyzmat, u pozdě diagnostikovaných forem je nutná léčba chirurgická. K porovnání – u zdravých novorozenců dochází k odchodu smolky v průběhu prvních 24 hodin po porodu.

Syndrom distální intestinální obstrukce

Syndrom distální intestinální obstrukce (Distal Intestinal Obstructive Syndrome, **DIOS**) může vypadat velmi podobně jako mekoniový ileus, ale vyskytuje se v kterémkoliv věku. Jedná se o situaci, kdy dojde v důsledku přítomnosti abnormálně vazkého hleny a špatně stravitelného jídla k částečné nebo i úplné neprůchodnosti střeva. Na vzniku DIOS se může podílet dehydratace (nedostatečný příjem tekutin), nedostatečné dávky pankreatických enzymů nebo také změna stravovacích návyků. K příznakům DIOS patří zejména bolest břicha a výrazně snížená frekvence stolice, než je u daného pacienta obvyklé. V případě podezření na DIOS je potřeba vždy kontaktovat lékaře a předejít tak dalším komplikacím.

DIOS musí být včas odhalen a léčen:

- úpravou stravy a dostatečnou dávkou pankreatických enzymů
- zvýšením příjmu tekutin
- aplikací speciálních roztoků, které mohou být podány i sondou
- klyzmaty

Prolaps rekta

Prolaps rekta neboli výhřez konečníku může být způsoben velmi tuhou stolicí, nicméně na jeho vzniku se může podílet i zvýšení nitrobřišního tlaku při úporném kašli. Obtíže většinou mizí po úpravě složení stravy,

dávce pankreatických enzymů a také po zklidnění kašle. Jenom velmi vzácně je potřebná chirurgická léčba.

Postižení jater a žlučových cest

Jaterní cirhóza

U 5–10 % pacientů s CF může dojít k rozvoji jaterního onemocnění. Příčinou vzniku je ucpání žlučových kanálků uvnitř jater, kvůli kterému nedochází k odchodu žluči do střeva. Městnání žluči může následně vést ke vzniku jaterní cirhózy. Za účelem včasného odhalení těchto obtíží je proto v rámci laboratorních vyšetření pacientům vždy kontrolována i funkce jater. Pacienti s abnormálními hodnotami pak mohou být léčeni pomocí kyseliny ursodeoxycholové (Ursofalk ®, Ursosan ®), která usnadní odtok žluči do střeva.

Žlučové kameny

Žlučové kameny se mohou objevit přibližně u 10–12 % pacientů s CF. Jednoznačná příčina není zatím zcela známá, nicméně se předpokládá spojitost s poruchou trávení tuků a žlučových kyselin. Často se může jednat o náhodný nález, který nemusí způsobovat žádné obtíže. V případě, že tomu tak není a jsou naopak příčinou častých obtíží, je nutné chirurgické odstranění žlučníku.

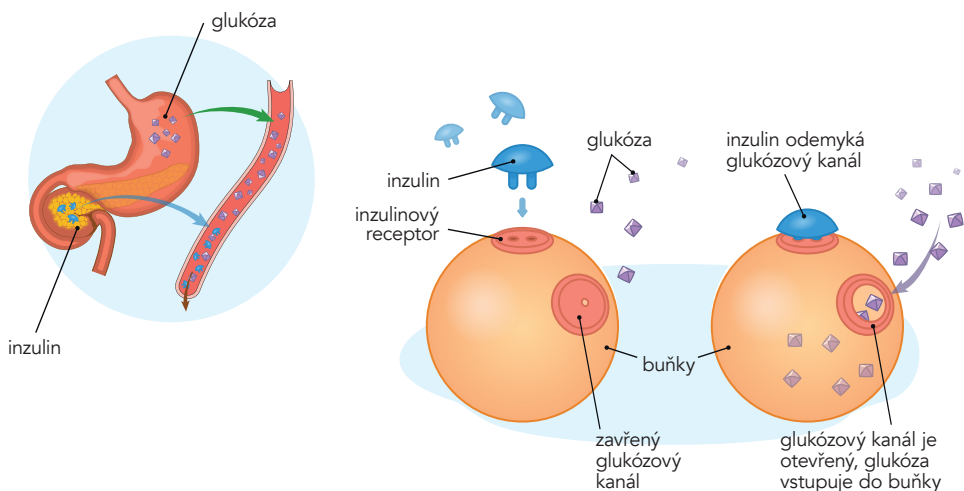
Diabetes spojený s cystickou fibrózou (CFRD)

Diabetes mellitus neboli cukrovka je skupina různých onemocnění, která jsou spojena s poruchou přeměny cukrů (sacharidů). Všechny typy cukrovky spojuje **vyšší hodnota cukru v krvi** (hyperglykémie) způsobená **nedostatkem inzulínu**.

Co je inzulin a k čemu je důležitý?

Inzulin je hormon, který se tvoří ve speciální části slinivky břišní (tzv. Langerhansových ostrůvcích). Inzulin je velmi důležitý pro fungování

lidského organismu, protože umožňuje **správné využití energie** získané z živin v potravě. Po konzumaci jídla se v zažívacím traktu cukry rozloží na glukózu (to je základní cukr v lidském těle). Glukóza se následně vstřebává do krve a putuje do různých buněk v těle, kde je využita zejména jako zdroj energie. Bez inzulínu se glukóza neumí do buněk dostat a „zůstane uvězněna“ v krvi, aniž by byla správně využita. Inzulin rovněž ovlivňuje metabolismus ostatních živin (bílkovin a tuků) a je nezbytný pro **výstavbu důležitých částí lidského těla** (např. svalů). Bez inzulínu proto lidské tělo strádá, hubne a v některých případech se může dostat do krizového stavu ohrožujícího život. Tento hormon je tedy u člověka nezastupitelný!



Slinivka břišní se rozděluje na dvě odlišné části. Velká většina slinivky (tzv. exokrinní část) má za úkol produkovat **enzymy, které ve střevě umožňují trávit živiny ze stravy**. Poškození této části v rámci CF vede k poruše trávení živin a potřebě tyto enzymy nahradit pomocí léku (preparát Kreon®). Ve slinivce dále najdeme relativně malé ostrůvky, které mají zcela odlišnou funkci. Říká se jim **Langerhansovy ostrůvky** a jejich hlavním úkolem je produkovat hormon **inzulin**. Inzulin se vstřebává do krve a naváže se na různé buňky. Tím např. otevírá kanály, kterými se krevní cukr glukóza může dostat z krve do buňky, kde se z něj získá **energie pro celý organismus**. Podobně inzulin řídí **tvorbu svalové hmoty**. V rámci CF se společně s celou slinivkou břišní ničí i Langerhansovy ostrůvky – proto se tvoří méně inzulínu, než je potřeba. Zároveň v těle probíhá chronický zánět, který způsobuje, že inzulin po navázání na buňky hůře funguje.

Jaké jsou typy cukrovky a čím se liší? Proč vzniká cukrovka u pacientů s CF?

U lidí bez CF se nejčastěji setkáváme se dvěma typy cukrovky, tzv. diabetes 1. typu a diabetes 2. typu. V dětském věku je nejčastější **diabetes mellitus 1. typu** (DM1), který tvoří více než 95 % případů cukrovky u dětí. Tento typ cukrovky je způsoben zničením buněk, které produkují inzulin, vlastními imunitními buňkami jedince. Jedná se o tzv. **autoimunitní onemocnění**. Dětem s DM1 zcela chybí inzulin, který se proto musí do těla dodávat několikrát denně pomocí injekcí (tzv. inzulinových per) nebo inzulinové pumpy. Lidé s DM1 jsou na inzulinu životně závislí – pokud by inzulin nedostávali, rychle by došlo k akutnímu rozvratu organismu, který vede ke smrti, pokud by se dále neléčil podáváním inzulinu. Pokud není DM1 dobře léčen (jsou opakovaně po delší dobu přítomny vysoké hodnoty cukru v krvi), způsobuje tzv. pozdní komplikace. Mezi ně patří poškození zraku, ledvin, porucha hojení ran, časný infarkt nebo cévní mozková příhoda. Aby lidé s DM1 drželi svou cukrovku pod kontrolou a nedošlo k výše zmíněným dlouhodobým komplikacím, je nutné, aby si hlídali svůj jídelníček. Zejména je potřeba výrazně omezit jídla s rychle vstřebatelnými cukry, u všech jídel množství cukru přesně spočítat a tomu přizpůsobit dávku inzulinu.

Ve vyšším dospělém věku a ve stáří je naopak nejčastější tzv. **diabetes mellitus 2. typu** (DM2), u kterého je alespoň zpočátku tvorba inzulinu dostatečná, ale lidské buňky neumí na působení inzulinu reagovat (mluvíme o tzv. **inzulinové rezistenci**). Inzulinová rezistence je z velké části způsobena obezitou. Lidé s cukrovkou 2. typu mohou být často léčeni pomocí tablet, které pomáhají buňkám lépe reagovat na inzulin nebo stimulují tvorbu inzulinu slinivkou. Pokud léčba pomocí tablet není dostatečná, je třeba i jedince s DM2 léčit inzulinem. Lidé s DM2 by se měli snažit o redukci hmotnosti a o vynechání jídel s vyšším obsahem rychle vstřebatelných cukrů. Pokud není DM2 pod kontrolou, vede k poškození cév a podobným komplikacím jako DM1.

Kromě výše zmíněných nejčastějších typů cukrovky existují i další, mnohem méně časté, jako je **diabetes spojený s cystickou fibrózou** (CFRD). Jedná se o typ cukrovky, který vyžaduje specifický přístup a léčbu odlišnou od předchozích dvou typů diabetu. K rozvoji CFRD vede **snížená tvorba inzulinu** způsobená poškozením slinivky břišní při CF a současně zvýšená **inzulinová rezistence** způsobená zejména přítomností chronického zánětu v těle (především v plicích).

Jak je cukrovka při cystické fibróze častá a v jakém věku se objevuje?

Cukrovka se u pacientů s CF může objevit v jakémkoli věku, ale její výskyt je poměrně vzácný u dětí mladších 10 let. **Výskyt cukrovky roste se stoupajícím věkem** – ve věku 10–14 let je přítomen u 5 %, ve věku 15–19 let již u 13–20 % dětí s CF, do 30 let věku se cukrovka objeví přibližně u poloviny pacientů s CF. Výskyt CFRD také souvisí s **typem mutace genu CFTR** (více jsme si vysvětlili v druhé kapitole). Vzniká zejména u těžších forem onemocnění, kdy je funkce slinivky břišní jako celku nedostatečná a děti musí užívat trávicí enzymy.

Jaké jsou příznaky cukrovky při cystické fibróze?

Cukrovka při CF se rozvíjí pozvolna. Naprostá většina jedinců nemá jasně vyjádřené příznaky cukrovky. Pro pacienty s CF je důležité, že CFRD může vést **k váhovému úbytku** přes podávání hyperkalorické stravy a též ke **zhoršení plicních funkcí**.

Možné příznaky CFRD

- váhový úbytek přes podávání hyperkalorické stravy
- zhoršení plicních funkcí
- nadměrné pití a močení
- porucha růstu
- opožděný průběh puberty

Co může cukrovka při cystické fibróze způsobit?

Přítomnost CFRD zhoršuje průběh CF, proto je důležité ji co nejdříve

odhalit a správně léčit. Podobně jako u lidí s cukrovkou 1. nebo 2. typu mohou u lidí s CFRD vzniknout pozdní komplikace jako poškození zraku, ledvin a periferních nervů. Tyto komplikace nevznikají dříve než za deset let po vzniku CFRD a bývají spíše mírné. Nedostatek inzulínu však vede ke **zhoršení stavu výživy a k úbytku svalové hmoty**, což způsobí **zhoršení plicních funkcí**. Správná léčba CFRD je tedy zásadní pro příznivý průběh CF.

Jak se cukrovka při cystické fibróze diagnostikuje?

Protože ve většině případů cukrovky při CF nejsou přítomny žádné zjevné příznaky, je nutné po této komplikaci pravidelně aktivně pátrat. Podle současných doporučení je třeba pravidelně vyšetřovat možnou přítomnost CFRD jednou ročně u dětí s CF od deseti let věku. Základní metodou diagnostiky CFRD je provedení tzv. **orálního glukózového tolerančního testu** (oGTT). Jde o zcela jednoduchý test, kdy je po minimálně osmihodinovém lačnění proveden odběr krve za účelem změření hodnoty cukru v krvi (glykémie). Po tomto odběru je podána sladká tekutina s přesně určeným množstvím glukózy. Následně se odebírá krev a měří glykémie pravidelně po dobu dvou hodin. Cukrovka při CF se diagnostikuje zjištěním vysoké glykémie nalačno nebo vysoké glykémie ve 120. minutě testu:

1. vysoká glykémie nalačno (minimálně po 8 hodinách lačnění) je $\geq 7,0$ mmol/l
2. vysoká glykémie ve 120. minutě orálního glukózového tolerančního testu je $\geq 11,1$ mmol/l

Další možností, jak pátrat po CFRD, je stanovení koncentrace **glykovaného hemoglobinu** v krvi. Jedná se opět o odběr krve, hodnota glykovaného hemoglobinu určuje průměrnou glykémii za dobu přibližně posledních 2–3 měsíců. Koncentrace glykovaného hemoglobinu ≥ 48 mmol/mol potvrzuje cukrovku, normální hodnoty glykovaného hemoglobinu ale CFRD nevylučují. Z tohoto důvodu není stanovení glykovaného hemoglobinu doporučováno jako jediná metoda pátrání po CFRD.

Jak se cukrovka při cystické fibróze léčí?

Léčba inzulinem

Aplikace inzulinu je základním kamenem léčby CFRD, jiná léčba (tablety) je u tohoto typu cukrovky bohužel neúčinná. Kromě normalizace hladin krevního cukru inzulin pomáhá **stabilizovat plicní funkce a stav výživy**, proto je včasné zahájení léčby zvláště důležité. Inzulin se aplikuje do podkoží pomocí inzulinového pera, které na svém konci obsahuje krátkou tenkou jehlu umožňující prakticky bezbolestný vpich. Protože u většiny jedinců s CFRD není nedostatek inzulinu alespoň zpočátku úplný, lze někdy podávat inzulin pouze v jedné ranní dávce. V pokročilejších stádiích CFRD je nutná aplikace inzulinu několikrát denně podobně jako u jedinců s cukrovkou 1. typu. Pro některé děti a dospělé s CFRD může být vhodná léčba inzulinovou pumpou. O výběru nejvhodnějšího inzulinového režimu vždy rozhoduje diabetolog ve spolupráci s pacientem s CFRD na základě rozboru dosavadních dietních a režimových zvyklostí.



Doporučení ohledně stravy

Dietní doporučení u lidí s CFRD se velmi liší oproti jedincům s klasickými typy cukrovky. S cílem zabránit vzniku podvýživy je vhodná **vysokokalorická strava** (obvykle 120–150 % běžného kalorického příjmu pro daný věk a pohlaví) s relativně vyšším obsahem tuků (cca 40 % celkového denního energetického příjmu). Ačkoli ve většině případů není nutné přesné počítání množství cukrů, je vhodné jíst pravidelně a mít alespoň základní přehled o přibližném obsahu cukrů v porci jídla. Pro jedince s CFRD **nejsou vhodné slazené nápoje**, jelikož způsobují výrazné výkyvy v hodnotách glykémie. Ostatní jídla ale neomezujeme. V tomto bodě se tedy dietní doporučení pro CFRD zásadně liší od ostatních typů cukrovky!

Monitorace glykémie

U všech jedinců s CFRD je třeba kontrolovat hodnotu aktuální glykémie v domácím prostředí pomocí **osobního glukometru**. Pomocí speciální jehličky se provede velmi drobný vpich do špičky prstu, vzniklá kapka krve se následně využije ke změření aktuální glykémie (glukometr ji změří do několika sekund). Doporučená frekvence měření závisí na režimu léčby a na tom, zda jsou hodnoty glykémie stabilní. Pokud má pacient již zavedenou aplikaci inzulínu jednou denně dávkou, která se po delší dobu neměnila, bývá dostačující kontrola glykémie čtyřikrát denně 1–2 dny v týdnu. V případě aplikace inzulínu několikrát denně bývá nezbytné každodenní měření glukometrem nebo speciálním senzorem pro nepřetržitou monitoraci hladiny glykémie.



Hypoglykémie při léčbě CFRD

V případě léčby inzulinem se může stát, že hodnota cukru v krvi bude příliš nízká. Tomuto stavu říkáme **hypoglykémie**. Hypoglykémie nejčastěji vzniká jako následek vynechání jídla, při nepravidelném stravování, při intenzivnější pohybové aktivitě či po ní nebo v souvislosti s konzumací většího množství alkoholu. V některých případech, zejména pokud se pravidelně opakují, mohou být hypoglykémie způsobeny vyšší dávkou aplikovaného inzulinu a je třeba množství aplikovaného inzulinu po dohodě s diabetologem snížit. Při hypoglykémii člověk většinou cítí příznaky dané zvýšenou tvorbou stresových hormonů (např. adrenalin), které se snaží hodnotu glykémie zvýšit. Nejčastějšími takovými příznaky bývá pocení nebo třes rukou. Protože je glukóza velmi důležitým zdrojem energie pro mozek, bývá člověk při hypoglykémii unavený, ospalý nebo nesoustředěný. Pokud máte příznaky hypoglykémie, je nutné glykémii ihned zkontrolovat pomocí osobního glukometru. Pokud se hypoglykémie potvrdí, je nezbytné ihned podat **rychle vstřebatelné cukry** (např. hroznový cukr, 100% džus), které musí mít každý jedinec léčený inzulinem vždy u sebe. Množství cukrů potřebných k léčbě hypoglykémie je individuální a závisí mj. na hmotnosti člověka s CFRD a způsobu jeho léčby. U většiny jedinců se vhodná dávka pohybuje kolem 10 gramů cukrů, čemuž odpovídá pět tabletek hroznového cukru většiny výrobců nebo přibližně 100 ml 100% džusu většiny příchutí.

Kdo mě vše ohledně CFRD naučí a kdo bude vést léčbu?

Po stanovení diagnózy CFRD následuje rozhovor s diabetologem a s diabetologickou edukační sestrou, kteří vás naučí vše potřebné. Léčbu inzulinem vede diabetolog se zkušenostmi s léčbou CFRD. Ambulantní kontroly se konají přibližně každé tři měsíce ve stejný den, jako máte standardní kontrolu v CF centru.

? **Ověřte si, jak jste právě přečtenému textu porozuměli**

Odpovězte na otázky. Více než jedna odpověď může být správně.

1. Nejčastější gastrointestinální problém u CF je:

- a) ucpaní žlučodů, které brání odtoku žluči z jater
- b) blokáda ve střevě způsobená sekrety a abnormální stolice
- c) ucpaní v pankreatickém vývodu, který brání trávicím enzymům dostat se do tenkého střeva

2. Blokáda enzymů ve slinivce břišní může způsobit:

- a) vředy ve střevě
- b) špatné trávení bílkovin a tuků
- c) nadměrné přibírání na váze

3. Příznaky malabsorpce u CF zahrnují:

- a) nadměrná plynatost
- b) slabé přibírání na váze
- c) bolení břicha
- d) časté, velké, mastné stolice
- e) všechny výše uvedené příznaky
- f) nic z výše uvedených příznaků

4. Mezi běžné způsoby léčby malabsorpce nepatří:

- a) vitaminy
- b) vyvážená strava
- c) nízkotučná dieta
- d) pankreatické enzymy

5. Které z následujících tvrzení je pravdivé o použití pankreatických enzymů?

- a) Enzymy by se měly užívat s jídlem.
- b) Poněkud vyšší dávky enzymů mohou být zapotřebí u potravin s vysokým obsahem tuku.
- c) Pokud jsou tobolky otevřeny, nedrtěte ani nežvýkejte kuličky, protože by stejně dobře nefungovaly.

6. Co je typické pro cukrovku?

- a) vysoká hodnota cukru v krvi
- b) nízká hodnota inzulinu v krvi
- c) nízká hodnota cukru v krvi

7. Co patří mezi příznaky CFRD?

- a) váhový úbytek
- b) zhoršení plicních funkcí
- c) nadměrné pití a močení

8. Pacientům s CFRD

doporučujeme:

- a) držet dietu a jíst málo
- b) nedržet dietu a jíst vysokokalorickou stravu
- d) pít hodně sladkých nápojů



Správné odpovědi

Abyste se toho více naučili, zkontrolujte si odpovědi až po vyplnění testu.

1. c

Nejčastějším gastrointestinálním problémem u CF je ucpání pankreatického vývodu, které brání trávicím enzymům dostat se do tenkého střeva.

2. b

Zablokování enzymů ve slinivce může způsobit špatné trávení bílkovin a tuků. Tento stav se nazývá malabsorpce.

3. e

Příznaky malabsorpce u CF zahrnují nadměrnou plynatost, slabé přibírání na váze, bolesti břicha a častou velkou, mastnou stolicí.

4. c

Mezi běžné způsoby léčby malabsorpce nepatří nízkotučná dieta. Špatné trávení u mnoha lidí s CF způsobuje malabsorpci bílkovin, tuků a sacharidů. Pankreatické enzymy napomáhají normálnímu trávení. Dobře vyvážená strava s vysokým obsahem kalorií, tuků a bílkovin pomáhá zajistit dobrou výživu pro zdravý růst a vývoj.

5. a, b, c

Všechna tato tvrzení jsou pravdivá. Správné používání enzymů je nezbytné pro zajištění toho, aby lidé s CF získali všechny možné živiny z potravy, kterou jedí.

6. a, b

Cukrovka je spojena s vysokou hodnotou cukru a nízkou hodnotou inzulínu v krvi.

7. a, b, c

Mezi příznaky CFRD patří váhový úbytek, zhoršení plicních funkcí i nadměrné pití a močení.

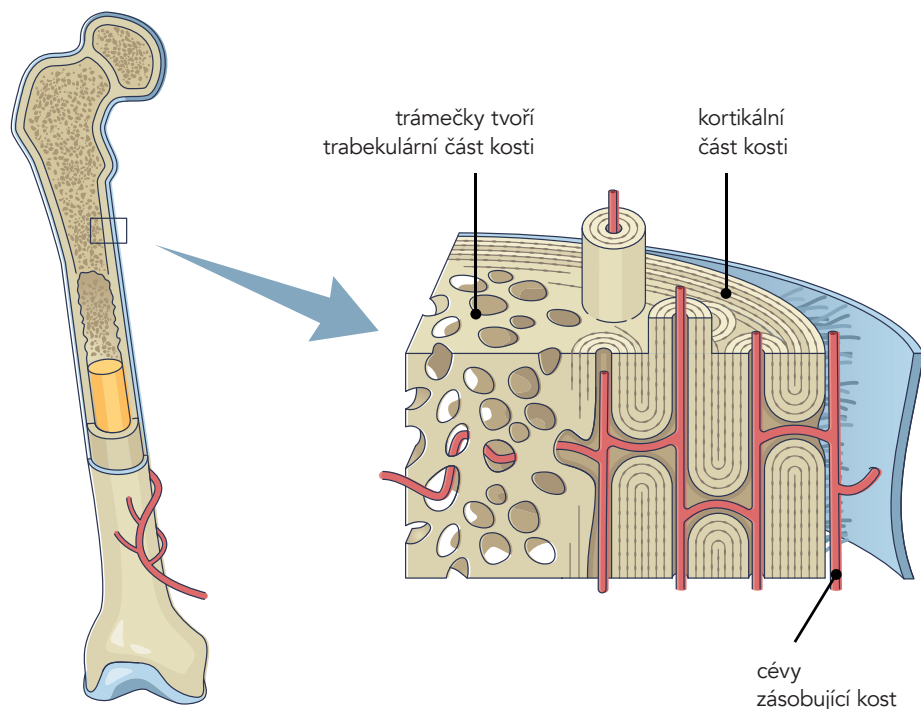
8. b

Pacientům nedoporučujeme držet dietu jako při klasické formě cukrovky a současně nedoporučujeme pít sladké nápoje, které zvyšují hodnotu cukru v krvi.

Kapitola 6: Onemocnění kostí a CF

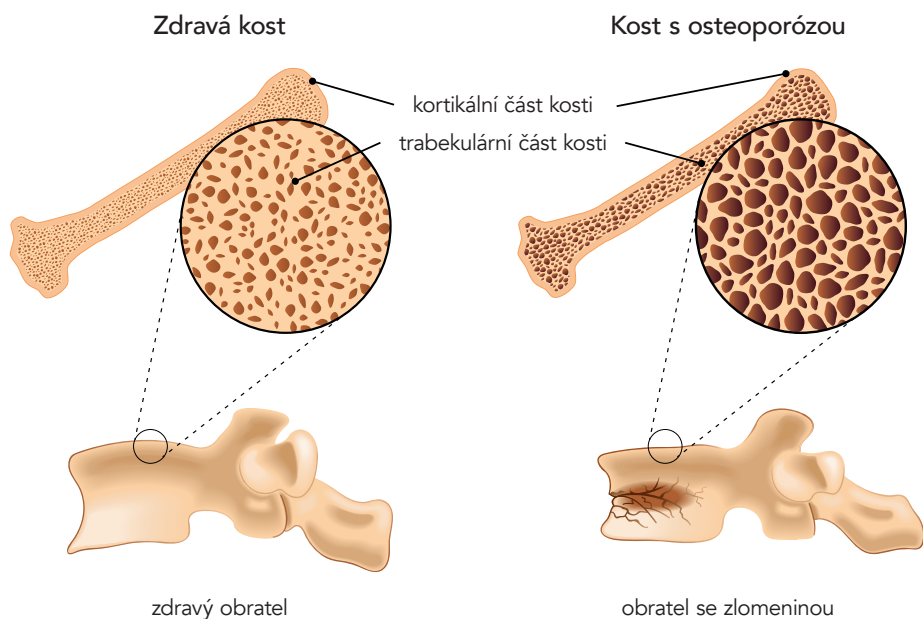
Z čeho jsou kosti lidského těla?

V kostech se nacházejí buňky specializované na výstavbu nebo odbourávání kostní tkáně a dále mezibuněčná hmota, která je protkána pravidelně uspořádanými vlákny kolagenu a vyztužena pevnými krystaly hydroxylapatitu (sloučenina vápníku a fosforu). Kostí v lidském těle jsou si podobné ve svém složení, to znamená, že jejich povrch tvoří **hutná část (část kortikální)**, zatímco uvnitř struktura kosti připomíná **trámečky**, ve kterých je **kostní dřeň (část trabekulární)**. Tato část je takto utvořena proto, aby celá naše kostra nebyla moc těžká.



Co je to osteoporóza?

Slovo osteoporóza vychází z řeckého pojmenování kosti (osteon) a prořídnutí (porosis), český význam je tedy „prořídnutí kosti“. Při osteoporóze dochází ke ztenčení kortikální kosti a ztenčování (a někdy dokonce k vymizení) trámečků kosti trabekulární. Pokud lékaři mají u někoho podezření na osteoporózu, nemyslí tím pouze „prořídnutí“ či úbytek kostní tkáně spojený s poruchou jejího složení, ale současně i zvýšenou náchylnost ke vzniku zlomenin.



Proč mají pacienti s CF osteoporózu?

Na vzniku osteoporózy se u CF podílí více faktorů. Mezi hlavní faktory patří **chronický zánět v plicích, nedostatečná výživa, nižší fyzická aktivita, opožděná puberta, opakovaná léčba glukokortikoidy a nedostatek vitamínu D** (a možná i vitamínu K). Nabízí se tak zdánlivě jednoduché řešení prevence vzniku osteoporózy, konkrétně prevence a efektivní léčení zánětu v plicích, dostatečný příjem živin, fyzioterapie, aktivní životní styl a pravidelné užívání vitamínů D (a K). O tom, jak se starat o své plíce a léčit chronický zánět, se dozvíte více v kapitole Respirační systém. O pohybové aktivitě se dočtete v samostatné kapitole, kde se věnujeme životnímu stylu. Pojďme si více vysvětlit, jakou roli hraje u CF vitamin D, který je pro zdravé kosti velmi důležitý.

CF a vitamin D

Hladina vitamínu D, kterou můžeme měřit ve vzorku krve, je u 76 % dospělých pacientů s CF snižena. Na nedostatku vitamínu D v těle se podílí jeho nedostatečné vstřebávání ve střevě a je přímo úměrný závažnosti projevů CF. Na nedostatku vitamínu D se pravděpodobně podílí další doposud neznámý mechanismus, kterým by bylo možné vysvětlit nedostatek vitamínu D u pacientů s normální funkcí slinivky břišní nebo pacientů užívajících adekvátní množství pankreatických enzymů. Také bylo zjištěno, že čím výraznější je nedostatek vitamínu D, tím menší je u pacientů s CF svalová síla. Zdá se tedy, že nedostatek vitamínu D může nepřímo přes svalovou tkáň přispívat ke vzniku osteoporózy. Snaha o normalizaci stavu tělesných zásob vitamínu D v těle je tak jedním z levných a jednoduchých způsobů prevence rozvoje svalově-kostních komplikací u CF.

Jak osteoporózu diagnostikujeme a jak ji léčíme?

Váš CF tým bude za účelem prevence svalově-kostních komplikací pravidelně měřit v krvi biochemické parametry kostního metabolismu, včetně vitamínu D. Ke zjištění, zda konkrétní jedinec s CF má osteoporózu, je nutné ve vybraných případech získat detailní informace o výskytu zlome-

nin (v jakém věku, jaká kost a při jaké činnosti se zlomenina vyskytla) a provést vyšetření kostní denzity (Bone Mineral Density, BMD) metodou DXA (dvoufotonová rentgenová absorbometrie). Pokud vyšetřovaný prodělal dvě a více zlomenin dlouhých kostí končetin do věku 10 let nebo alespoň tři takové zlomeniny do dosažení dospělosti a zároveň tyto zlomeniny nebyly adekvátní mechanismu úrazu (tj. úraz byl poměrně málo závažný, než aby způsobil zlomeninu), jedná se o „klinicky významnou anamnézu zlomenin“. Kostní denzitu vyšetřujeme nejčastěji v oblasti bederní páteře. Vyšetření je nebolestivé a využívá rentgenového záření. Posouzením velikosti odchylky od průměru (tzv. Z-skóre) pro dané pohlaví, věk a případně výšku jedince se určí, zda je přítomná nízká kostní denzita (Z-skóre < -2,0). Při splnění obou podmínek, tj. klinicky významné anamnézy zlomenin a současně nízké kostní denzity, je potvrzena diagnóza osteoporóza. Každý jedinec s CF by měl mít vyšetření BMD pomocí DXA nejpozději v době přechodu mezi dětstvím a dospělostí. Dále se DXA obvykle provádí v intervalu 1–5 let. U dětí se riziko osteoporózy vyhodnocuje individuálně, a stejně tak se tedy indikuje vyšetření DXA. Podle výsledku se pak přistoupí k léčbě nebo se naplánuje vhodný interval pro kontrolní vyšetření.

V diagnostice osteoporózy nám pomáhá i boční rentgenový snímek hrudní a bederní páteře, kterým lze odhalit klinicky němé zlomeniny obratlových těl. Ty svědčí pro osteoporózu vždy, pokud vyloučíme úraz, nádorové onemocnění nebo zánět.

Osteoporóza se u CF léčí stejně jako u pacientů, kteří mají osteoporózu z jiné příčiny. Jediným účinným lékem jsou bisfosfonáty. Léčba má svá specifika a její indikace, provádění a řízení by mělo být svěřeno pracovníkům s dostatečnou zkušeností s léčbou a s funkčním multidisciplinárním týmem, který se o pacienta s osteoporózou postará po všech nezbytných stránkách.

? **Ověřte si, jak jste právě přečtenému textu porozuměli**

Odpovězte na otázky. Více než jedna odpověď může být správně.

1. Osteoporóza je:

- a) zlomení kosti
- b) prořídnutí kosti
- c) zakřivení kosti

2. Na vznik osteoporózy má vliv:

- a) nedostatečná výživa
- b) malá fyzická aktivita
- c) nedostatek vitamínu D
- d) chronický zánět v těle



Správné odpovědi

Abyste se toho více naučili, zkontrolujte si odpovědi až po vyplnění testu.

1. b

2. a, b, c, d

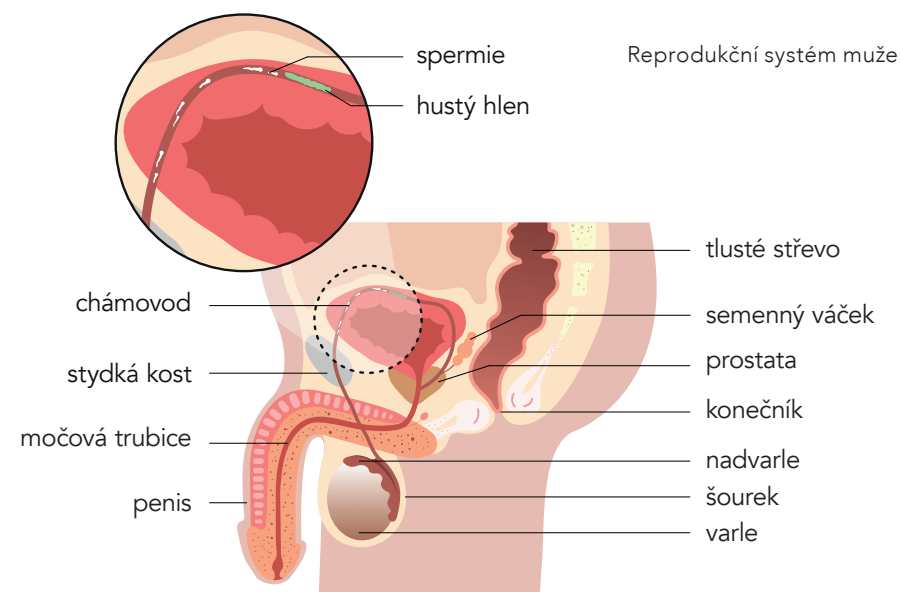
Kapitola 7: Reprodukční systém

Otázky týkající se sexuality a reprodukce (rozmnožování) jsou důležité pro teenagery a dospělé nejen s CF. Pokud jste rodičem malého dítěte, i vás může zajímat, jaké má vaše dítě výhledy ohledně sexuálního vývoje, sexuální funkce a možností reprodukce.

Pojďme se nejprve podívat, jakým způsobem funguje reprodukční systém u zdravého člověka a v čem je problém u pacientů s CF.

Mužský reprodukční systém

Spermie se vytvářejí ve varlatech, odkud procházejí trubicí zvanou chámovod do prostaty. V prostatě se smíchají se semennou tekutinou, ve které putují močovou trubicí do penisu, odkud jsou při pohlavním styku ejakulovány.



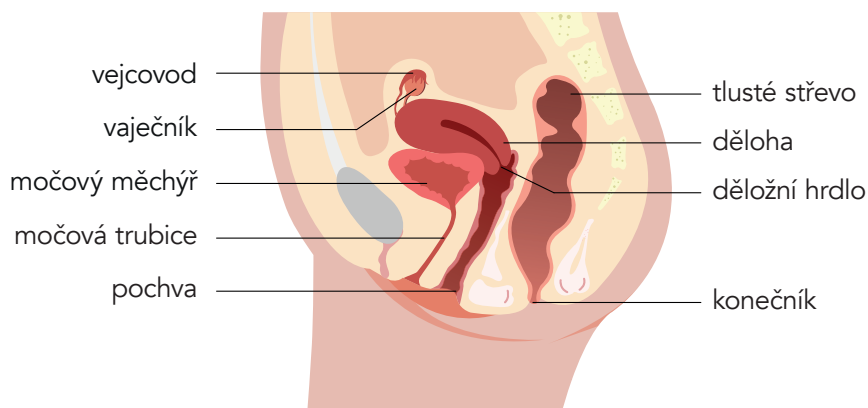
Jak je to u CF?

U většiny mužů s CF se chámovod nevyvine normálně nebo jej může blokovat hustý hlen. Spermie tedy nemohou projít do prostaty. Přestože varlata spermie produkují a pohlavní styk probíhá normálně, ejakulovaná tekutina spermie neobsahuje. Většina mužů s CF je proto **neplodná**. Tato skutečnost však neznamená, že jsou muži s CF sterilní, protože odběr spermií z varlete lze medicínsky řešit v kontextu asistované reprodukce. CF nemá vliv na pohlavní žlázy (varlata) ani na tvorbu pohlavních hormonů (např. testosteron). Sexuální vývoj a v dospělosti sexuální život jsou obvykle normální.

Jelikož se nedostatečné vyvinutí chámovodu často vyskytuje již před narozením, po narození již neexistuje způsob, jak tuto vrozenou poruchu opravit. Z tohoto důvodu je přibližně 98 % mužů s CF neplodných. Pouze u malého množství mužů s CF je chámovod částečně otevřený, a spermie se proto mohou dostat do ejakulátu a vést k oplodnění vajíčka přirozeným způsobem. Spermioqram je andrologické vyšetření, které prokazuje přítomnost a pohyblivost spermií v ejakulátu, včetně jeho množství a složení. Tento test lze provést po pubertě, kdy muži s CF již pohlavně dospívají, nebo v dospělosti, kdy začínají uvažovat o založení rodiny.

Ženský reprodukční systém

Vajíčka vznikají ve vaječnících a putují vejcovody směrem do dělohy. Pokud se současně do dělohy přes děložní čípek dostanou spermie z vaginy po pohlavním styku, může dojít k oplodnění vajíčka. V pochvě se nacházejí žlásky produkující hlen, které mají za úkol pochvu zvlhčovat při styku a současně usnadňují průnik spermatu do dělohy.



Reprodukční systém ženy

Jak je to u CF?

U žen s CF může být hlen v pochvě a děložním hrdle tak hustý, že je pro spermie obtížné dosáhnout dělohy a oplodnění vajíčka. U některých žen s CF se také objevuje méně často ovulace (uvolnění vajíčka z vaječníků) a mohou mít nepravidelnou menstruaci, což obvykle může souviset s případným zhoršením jejich celkového zdravotního stavu. Z tohoto důvodu jsou tyto komplikace spojeny především s pokročilým onemocněním plic a/nebo špatným stavem výživy. Ženy s CF mohou mít nižší plodnost než zdravé ženy, nicméně početí je možné a mnoho žen s CF děti má díky výraznému zlepšení léčby v poslední dekádě.

Pohlavní hormony a žlázy zodpovědné za sexuální vývoj u žen s CF nejsou ovlivněny. Podobně jako u mužů jsou sexuální vývoj a v dospělosti sexuální život obvykle normální.

Léčba neplodnosti u CF

Léčba neplodnosti u mužů s CF

Nové metody léčby neplodnosti umožňují mužům s CF biologické otcoství. Jedná se především o různé metody používané k odběru spermatu u mužů:

- mikroepididymální aspirace spermií (MESA/miniMESA)
- punkční epididymální aspirace spermií (PESA)
- testikulární extrakce spermií (TESE/mikroTESE)

Tyto metody umožňují odebrat spermie z nadvarlete (trubičky za varlaty) nebo varlete během krátkého výkonu v lokální (v některých případech celkové) anestezii. Po odebrání mohou být spermie použity k oplodnění in vitro (fertilizaci). In vitro fertilizace („mimotělní oplození“) je proces, při němž se vajíčko oplodní spermatem „mimo tělo“ ženy v laboratorních podmínkách. Oplodněné vajíčko je pak vloženo zpět do dělohy.

Léčba neplodnosti u žen s CF

Některé ženy s CF mohou otěhotnět přirozenou cestou. Pokud je nezbytná léčba neplodnosti, provádí se nejprve ve specializovaném centru řada testů k určení její přesné příčiny. Níže jsou uvedeny léčebné postupy, které lze využít u žen s CF, které nemohou otěhotnět přirozenou cestou.

Inseminace

Inseminace je postup, kdy jsou spermie vloženy do děložního hrdla nebo přímo do dělohy. Jedná se o umělé zavedení spermií do dělohy. Před inseminací je vhodné provést hormonální stimulaci vaječníků za účelem tvorby většího množství vajíček ke zvýšení šance oplodnění.

In vitro fertilizace (asistovaná reprodukce)

In vitro fertilizace v zásadě zahrnuje čtyři kroky:

1. hormonální stimulace vaječníků
2. odběr vajíček
3. oplodnění spermiemi partnera
4. přenos embrya do dělohy

Ke stimulaci vaječníků musí žena užívat léky (ženské pohlavní hormony), které podporují tvorbu a dozrávání vajíček ve vaječnících (ovariích). Zralost vajíček určí odborník-gynekolog pomocí ultrazvuku a speciálními krevními testy. Jakmile jsou vajíčka zralá, jsou pod kontrolou ultrazvuku

odebrána v lokální anestezii. Ve stejný den je třeba, aby muž poskytl vzorek svého spermatu. Oplození vajíčka spermatem následně probíhá v laboratorních podmínkách a často se využívá mikromanipulační technika vedoucí k zavedení vybrané spermie přímo do vajíčka v embryologické laboratoři. Oplozené vajíčko, které se začne vyvíjet v laboratoři v časně embryo, se obvykle přenáší do dělohy ženy třetí nebo pátý den po oplození. Nezřídka jsou raná embryo bezpečně zmrazena pomocí tzv. kryoprezervace a přenesena do dělohy ženy, až nastanou optimální podmínky pro jejich uhnízdění v děloze. Tento proces je bezpečný, nikterak neovlivňuje budoucí život dítěte a pozitivně ovlivňuje úspěšnost asistované reprodukce.

Bezpečný sex a antikoncepce

Přestože je většina mužů s CF neplodných a ženy s CF mají menší pravděpodobnost otěhotnění, onemocnění CF neznamená, že není nutné používat různé formy antikoncepce. Všichni sexuálně aktivní muži a ženy s CF by měli praktikovat bezpečný sex. Ochrana před pohlavně přenosnými chorobami (STD) je důležitá pro každého dospělého člověka. Některá forma ochrany by měla být použita při sexu pokaždé, než padne definitivní rozhodnutí stát se rodiči. Vysoké, tj. 25% riziko onemocnění CF u partnerů přenašečů, je dále zvýšeno na 50 %, pokud má jeden z partnerů CF a druhý je zdravým přenašečem. Je proto nezbytné před plánovanou reprodukcí absolvovat genetické poradenství a genetické laboratorní testování s možností preimplantační nebo prenatalní diagnostiky plodu (viz kapitola 2).

Otázky spojené s antikoncepcí jsou společné pro pacienty s CF i zdravé dospělé jedince, kteří CF nemají. Některé formy antikoncepce probere me v následujících odstavcích. Pacienti s CF by měli hovořit o bezpečném sexu se svým ošetřujícím lékařem a v případě žen i s gynekologem. Cílem je zvolit formu antikoncepce, která je pro ně nejvhodnější.

Kondom

Kondom funguje jako antikoncepce a ochrana před pohlavně přenosnými chorobami.

Antikoncepční pilulky

Antikoncepční pilulky jsou častou volbou antikoncepce pro ženy s CF. Pilulka ale nechrání před pohlavně přenosnými chorobami. **Antikoncepční pilulky mohou být méně účinné při užívání určitých antibiotik.** Ženy s onemocněním jater nebo CFRD (cukrovkou) by měly nejprve hovořit se svým gynekologem a CF lékařem, než začnou antikoncepční pilulky užívat.

Hormonální náplast

Tato forma hormonální antikoncepce je stejně účinná jako „pilulka“ a funguje na stejném principu. Náplast se mění jednou za týden a neposkytuje ochranu před pohlavně přenosnými chorobami. Při užívání určitých antibiotik může být náplast méně účinná.

Nitroděložní spirála

Nitroděložní spirála (nitroděložní tělísko) je vyrobená z plastu a/nebo mědi a vkládá se do dělohy. Existují různé typy nitroděložních tělísek a některé z nich mohou být pro ženu s CF dobrou volbou. Nitroděložní tělísko neposkytuje ochranu před pohlavně přenosnými chorobami.

Antikoncepční injekce

Antikoncepční injekce s dlouhodobým působením (tj. pomalu se vstřebávají po vpichu do svalů) se aplikují každé tři měsíce, ale rovněž neposkytují ochranu před pohlavně přenosnými chorobami. **Antikoncepční injekce není vhodnou formou antikoncepce pro ženy s CF.** Pacienti s CF mají obecně vyšší riziko vzniku osteoporózy, což je stav způsobující ztrátu kostní hmoty. Používání antikoncepčních injekcí riziko rozvoje osteoporózy dále zvyšuje.

Plánování rodičovství

Pokroky v péči o pacienty s CF a nové léky (modulátory CFTR) vedou k tomu, že se stále více dospělých pacientů rozhoduje o založení rodiny. Při rozhodování je třeba vzít v úvahu mnoho faktorů a odpovědět na otázky, které jsou specifické právě pro CF.

- Diskutovali jste s partnerem o tom, jak si rozdělíte povinnosti v péči o dítě? Je partner ochoten převzít větší rodičovskou roli zejména v prvních dvou letech po narození dítěte nebo pokud by se zhoršil váš zdravotní stav?
- Máte podporu širší rodiny a přátel, kteří vám mohou pomoci a na které se můžete obrátit, když budete vy nebo vaše dítě nemocné, budete hospitalizováni nebo budete potřebovat chvíli klid a odpočinek?
- Je výchova dítěte v souladu s vaším životním stylem? Jak by se změnil váš každodenní život a jste ochotni dělat kompromisy?
- Byl by váš partner schopen vychovávat vaše dítě sám, pokud by vás v tom nejhorším případě ztratil?

Založení rodiny je důležitý krok, a proto je nutné promýšlet své cíle a směřování, ať už jde o manželství, kariéru, nebo touhu mít děti. Je nutné být k sobě upřímní a přemýšlet i o negativech, která toto rozhodnutí přinese. A nezapomenout myslet i na sebe, na své zdraví.

Pokud má žena s CF dobrou funkci plic a je v dobrém stavu výživy, nic jí nebrání otěhotnět a porodit zdravé dítě. Pokud si není jistá, zda její zdravotní stav umožňuje dítě donosit, a její lékař jí to nedoporučí, je zde možnost zvážit adopci nebo náhradní mateřství. Tato cesta je komplikovanější a postaví rodičovský pár před další otázky a rozhodnutí.

Rozhodnou-li se budoucí rodiče mít dítě, určitě se budou ptát, zda jejich dítě také nebude mít CF. Této problematice se podrobněji věnujeme v kapitole 2: Jak se CF diagnostikuje a jak lépe rozumět genetice. Pro partnera pacientky s CF je důležité, aby podstoupil genetické vyšet-

ření na přítomnost mutace genu CFTR a potvrdilo se tak, nebo vyloučilo nosičství této mutace a přesně stanovila míra genetického rizika pro potomky (viz kapitola 2).

Těhotenství

Žena s CF by měla v ideálním případě otěhotnět v co nejlepším zdravotním stavu, tedy s co nejlepším stavem plic a výživy. Průběh samotného těhotenství může ovlivnit mnoho aspektů. CF ovlivňuje těhotenství a těhotenství ovlivňuje CF.

Ženy s CF mohou otěhotnět

Stovky žen s CF na celém světě se rozhodly mít dítě. Jakým způsobem proběhne těhotenství, závisí především na zdravotním stavu matky v době otěhotnění. Každá žena s CF, která plánuje těhotenství, by měla být informována o možných rizicích. Je také třeba zvážit budoucí náročnost výchovy dítěte a to, jakým způsobem ovlivní zdraví matky. Protože komplikace zdravotního stavu způsobené CF se mezi pacienty liší, rozhodnutí stát se rodičem je osobní a mělo by být důkladně promyšleno s partnerem a CF lékařem, který má ženu dlouhodobě v péči. Během těhotenství by měly být ženy s CF velmi pečlivě monitorovány. Měly by být co nejdříve rozpoznány a léčeny plicní exacerpace, je nezbytné monitorování rozvoje cukrovky. Během těhotenství by měla být věnována velká pozornost dobré výživě a přibírání na váze.

Jsem dostatečně zdravá na založení rodiny?

Tuto otázku je třeba si při plánování rodiny vždy položit. Mezi faktory, které ovlivňují hladký průběh těhotenství, patří:

Plicní funkce: žena s CF by měla mít před otěhotněním v ideálním případě hodnotu FEV1 vyšší než 50 % normy (hodnota je měřena spirometrickým vyšetřením, viz kapitola 4: Respirační systém). U žen s nižšími hodnotami je vyšší riziko komplikací, které mohou mít vliv na zdraví matky i novorozence. Také kolonizace plic bakterií *Burkholderia cepacia* může vést k větším komplikacím během těhotenství.

Výživa: dobrý stav výživy je nezbytný pro zvládnutí potenciálních ran-
ních nevolností, snížené chuti k jídlu a celého těhotenství. Vyjádřeno
v číslech to znamená mít hodnotu indexu tělesné hmotnosti (BMI) ales-
poň 22 (kg/m²).

Cukrovka spojená s CF (CFRD): pokud má žena s CF cukrovku (dia-
betes), sledování hladiny glukózy v krvi před otěhotněním je klíčové.
Cukrovka zvyšuje riziko komplikací během těhotenství a může negativně
ovlivnit prenatální vývoj plodu. Během těhotenství se může měnit potře-
ba inzulínu, proto je nezbytné plánovat těhotenství s vaším CF lékařem
a diabetologem.

Cirhóza jater: onemocnění jater je potenciální komplikací těhotenství
s CF. Během těhotenství je nutné pravidelně sledovat parametry funkce
jater z odběrů krve.

Transplantace plic a imunosupresivní léčba: těhotenství po transplan-
taci plic je možné, ale nese s sebou specifická rizika. Některá imuno-
supresiva (léky potlačující imunitní systém) mohou způsobit vrožené
vady dítěte a další zdravotní komplikace. Před plánovaným těhotenstvím
je nutné všechny tyto aspekty konzultovat s transplantčním týmem.

Možné komplikace těhotenství s CF

Většina těhotenství žen s CF je zakončena narozením živého dítěte.
V současné době neexistují jasné důkazy, které by potvrzovaly zvýšené
riziko úmrtí plodu nebo výskyt vrožených vad u dětí matek s CF. To ale
neznamená, že těhotenství ženy s CF je bez rizika. Nejčastější komplikací
těhotenství s CF je předčasný porod, který je spojován se špatnou funk-
cí plic před těhotenstvím a je také častější u žen s cukrovkou.

Celkově jsou adekvátní stav výživy, dobře kontrolovaná hladina cukru
v krvi a přiměřená hodnota FEV1 před otěhotněním spojeny s lepšími
výsledky.

Kromě předčasného porodu patří mezi nejčastější komplikace spojené s těhotenstvím a CF:

Plicní exacerbace: výzkumy ukazují, že se u některých žen s CF během těhotenství objeví více plicních exacerbací. Je proto velmi důležité dodržovat techniky respirační fyzioterapie a inhalace i během těhotenství. S vaším ošetřujícím lékařem musíte vždy konzultovat změny léčby a vhodná antibiotika, která mohou být s ohledem na těhotenství užívána.

Poruchy výživy: nároky na výživu se během těhotenství mění a mohou ženu vystavit riziku nepřiměřeného přibírání nebo naopak hubnutí. Věnujte tomuto tématu dostatečnou pozornost a konzultujte svůj stav s nutričním terapeutem.

Cukrovka, která se rozvine během těhotenství (gestační diabetes): ženy s CF mají vyšší riziko rozvoje gestačního diabetu, než je u běžné populace. Mnoho žen s CF má již před těhotenstvím narušenou glukózovou toleranci. Proto se doporučuje provádět vyšetření na cukrovku během celého těhotenství.

Zácpa: i když je tato komplikace běžná, u žen s CF je riziko vzniku zácpy vyšší. Zácpě můžete předcházet pitím většího množství vody, přidáním vlákniny do stravy a konzumací většího množství ovoce a zeleniny. Lékař může v určitých situacích doporučit i užití projímadla.

Toxicita vitamínu A: vysoké hladiny vitamínu A, zejména během prvních tří měsíců těhotenství, mohou být spojeny s výskytem vývojových vad u dítěte. Váš ošetřující lékař by měl pečlivě sledovat hladiny vitamínu A v době těhotenství. Pokud užíváte doplňky vitamínu A, lékař pravděpodobně doporučí jejich vysazení. Ostatní vitamíny související s CF však budou užívány i nadále.

Hypertenze: ženy s CF mají vyšší riziko hypertenze (vysokého krevního tlaku), a proto budou hodnoty tlaku krve během těhotenství pravidelně sledovány.

Komplikacemi při těhotenství mohou dále být i **onemocnění ledvin, úzkost, deprese, psychosociální faktory** (finanční nejistota, nestabilní rodinné prostředí aj.).

Navzdory skutečnosti, že všechna těhotenství žen s CF jsou považována za riziková, neznamená to, že těhotenství nebude probíhat normálně. Zkušenosti ukazují, že díky léčbě pomocí CFTR modulátorů a v současné době všeobecně lepšímu zdravotnímu stavu žen s CF se rodí stále více zdravých dětí.

? **Ověřte si, jak jste právě přečtenému textu porozuměli**

Odpovězte na otázky. Více než jedna odpověď může být správně.

1. Která z následujících tvrzení o CF a mužském reprodukčním systému jsou pravdivá:

- a) Muži s CF jsou obvykle neplodní z důvodu narušené pasáže spermatu, ale neměli by automaticky předpokládat, že neplodní jsou.
- b) CF má vliv na mužský reprodukční systém.
- c) Muži s CF nejsou sterilní.
- d) Všechna uvedená tvrzení jsou pravdivá.

2. Která z následujících tvrzení o CF a ženském reprodukčním systému jsou pravdivá:

- a) Ženy s CF nemohou otěhotnět.
- b) CF nemá vliv na ženský reprodukční systém.
- c) Ženy s CF jsou obvykle sterilní z důvodu nízké hladiny pohlavních hormonů.
- d) Hustý hlen ztěžuje transport spermatu do dělohy a tím i oplodnění vajíčka.

3. Která z následujících tvrzení o antikoncepčních pilulkách jsou pravdivá:

- a) Ženy s postižením jater a cukrovkou by měly užívání pilulek velmi pečlivě prodiskutovat se svým ošetřujícím CF lékařem a gynekologem.
- b) Antikoncepční pilulky mohou u žen s CF způsobit komplikace.
- c) Některá užívaná antibiotika mohou snižovat účinek antikoncepčních pilulek.
- d) Antikoncepční pilulky jsou jedinou vhodnou metodou antikoncepce u žen s CF.

4. Která z následujících tvrzení o ženách s CF jsou pravdivá:

- a) Plodnost žen s CF může být snížena.
- b) Ženy s CF mohou otěhotnět.
- c) Ženy s CF nemohou mít děti bez rizika zdravotních komplikací.
- d) Partner ženy s CF by se měl před plánovaným rodičovstvím nechat vyšetřit na nosičství vloh pro CF.

5. Která z následujících tvrzení o těhotenství a CF jsou pravdivá:

- a) Těhotenství u ženy s CF je absolutně bezpečné.
- b) Před plánováním těhotenství se musí žena s CF důkladně poradit se svým ošetřujícím lékařem o možných komplikacích.
- c) Je jedno, jaký stav plic žena s CF má před těhotenstvím, nejedná se o rizikový faktor pro průběh těhotenství.
- d) Hodnota BMI a stav výživy před těhotenstvím hrají velkou roli v následném průběhu těhotenství ženy s CF.

6. Komplikace těhotenství u žen s CF jsou:

- a) plicní exacerpace
- b) narušení stavu výživy
- c) zhoršení cukrovky
- d) předčasný porod
- e) všechny výše uvedené



Správné odpovědi

Abyste se toho více naučili, zkontrolujte si odpovědi až po vyplnění testu.

1. d

Všechna uvedená tvrzení jsou pravdivá. Muži s CF jsou obvykle neplodní z důvodu narušeného transportu spermatu, ale neměli by se svou neplodností počítat automaticky. CF má vliv na mužský reprodukční systém. Muži s CF nejsou sterilní.

2. d

3. a, c

Ženy s postižením jater a cukrovkou by měly užívání pilulek velmi pečlivě prodiskutovat se svým ošetřujícím CF lékařem a gynekologem. Určitá antibiotika mohou snižovat účinek antikoncepčních pilulek.

4. a, b, d

Ženy s CF mohou mít sníženou plodnost, ale mohou otěhotnět. Partner ženy s CF by měl být před plánovaným rodičovstvím vyšetřen na nosičství vloh pro CF.

5. b, d

6. e



ČÁST 3

Život s CF



Kapitola 8: Život s CF

V předešlých kapitolách jsme se věnovali tomu, jak CF vzniká a ovlivňuje lidské tělo. Tato kapitola popisuje možnosti, kterými můžete ještě více zlepšit svůj zdravotní stav.

Poznat sám sebe

Být zdravý začíná tím, že poznám sám sebe, své tělo a jsem vnímavý k tomu, jak se cítím. U velmi malých dětí je situace odlišná, zde jsou to především rodiče, kteří pozorují chování svého dítěte a možné příznaky nemoci.

Naslouchat svému tělu by měl každý člověk bez ohledu na to, zdá má, nebo nemá CF. Naše tělo nám každý den dává různé signály, například pocit hladu nás upozorní, abychom se najedli, únava vede k potřebě odpočinku. Naslouchání vlastnímu tělu nám pomáhá poznat, jakým způsobem o sebe máme pečovat.

Pro pacienty s CF je důležité porozumět, jakými mechanismy CF ovlivňuje jejich tělo. Dobré porozumění pomáhá rozpoznat varovné signály a umožní včas na ně reagovat.

Příkladem může být lehký kašel po ránu. Pokud se jedná o pacienta, který normálně kašel nemá, jeho tělo tím může signalizovat změnu k horšímu. Může se jednat o chvíli, kdy je třeba poradit se s CF centrem a zvážit užívání antibiotik nebo zvýšení frekvence inhalací.

Dalším příkladem může být celková síla a energie. Jsou dny, kdy máme energie dost, a dny, kdy jí naopak máme málo. I to může být varovný signál začínající infekce v plicích. Opět se může jednat o situaci, kdy by měl pacient kontaktovat CF centrum.

Pacient s CF by měl umět rozpoznat, kdy je ve svém dobrém a stabilizovaném stavu. Včasné uvědomění si změn k horšímu pomáhá zahájit adekvátní léčbu a předcházet dalším komplikacím, jejichž léčba může být daleko obtížnější. Podle toho, jaký je váš stabilizovaný stav, vytvoříte ve spolupráci s ošetřujícím lékařem tzv. **léčebný plán**. Léčebný plán pacienta s CF obvykle zahrnuje vysokokalorickou stravu se zvýšeným množstvím tuku, respirační fyzioterapii, inhalační terapii, podávání trávicích enzymů a vitaminů a plán fyzických aktivit.



Dodržování léčebného plánu

Co tím myslíme:

1. Dodržování léčebného režimu (inhalace, fyzioterapie, užívání léků, adekvátní výživa a pohyb)
2. Pravidelné návštěvy CF centra

Dodržování léčebného režimu pomáhá pacientům s CF zůstat aktivní a zdraví. **I když se efekt léčby nemusí projevovat okamžitě, pomáhají všechna doporučení udržet plíce co nejvíce zdravé.** Proto je důležité najít způsob, jakým se léčebný plán stane součástí vaší denní rutiny.

Pravidelné návštěvy CF centra jsou další podstatnou součástí péče o CF. **Pacienti by měli navštěvovat CF centrum minimálně čtyřikrát ročně s absolvováním doporučených vyšetření.** Některým pacientům doporučujeme návštěvy častěji, obvykle je to v situaci, kdy se necítí dobře a mají příznaky zhoršení základního stavu.

Proč jsou návštěvy CF centra tak důležité, i když se cítíte výborně? Tým CF centra potřebuje pacienta vidět častěji, aby mohl v čase posoudit jeho zdravotní stav a případné změny. Je to stejné, jako když lidé bez CF chodí na pravidelné kontroly ke svému praktickému lékaři. Ten může preventivním vyšetřením (například tlaku krve nebo hladiny cholesterolu v krvi) přijít na problém, který v tu chvíli pacient nepocituje, přesto je nutné ho řešit.

Včasná léčba zhoršení stavu zabrání mnohem vážnějším komplikacím.

Během pravidelných kontrol například provádíme u spolupracujících pacientů měření funkce plic (spirometrii, LCI). Snížení funkce plic obvykle provází akutní zhoršení infekce v plicích. Na pravidelné kontrole může být zhoršení funkce plic zjištěno ještě předtím, než na sobě pacient pocítuje obtíže, a umožní včasné zahájení léčby. Například včasný záchyt a léčba bakterie *Pseudomonas aeruginosa* může mít zásadní vliv na to,

že se pacient bakterie úplně zbaví. Pokud tato infekce není léčena včas, může v plicích zůstat dlouhodobě a způsobovat zhoršení chronického zánětu v plicích.

Během pravidelných návštěv CF centra má pacient možnost osobní komunikace s CF týmem. Pravidelná komunikace pomůže přizpůsobit léčebný plán tak, aby vám nebo vašemu dítěti maximálně vyhovoval. Léčebný plán se může v čase měnit. Také se vám může v některých obdobích zdát, že dodržování léčebného plánu je velmi obtížné. Pokud se ale budete správně stravovat, budete aktivní, budete dodržovat léčebná doporučení a pravidelně navštěvovat CF centrum, nepochybně zjistíte, že máte více energie dělat věci, které chcete a které vás baví.

Vyhňte se aktivnímu i pasivnímu kouření

Vdechovat cigaretový kouř je škodlivé pro plíce každého člověka. Pro pacienty s CF ještě více. Kouřením myslíme nejen aktivní kouření cigaret, ale také dýchání vzduchu s cigaretovým kouřem v místnosti, kde



kouří jiná osoba. I malé částice z cigaretového kouře, které zůstanou na oděvu, vlasech a kůži kuřáka, mohou způsobit dráždění dýchacích cest pacientů s CF.

Rodiče, příbuzní nebo osoby pečující o pacienta s CF by v žádném případě neměli kouřit. Pokud kouří rodiče, je vždy větší riziko, že bude kouřit i jejich dítě. Jedna z podstatných věcí, které můžete udělat pro zlepšení vašeho zdraví nebo zdraví vašeho dítěte, je, že budete žít v nekuřáckém prostředí. Pokud kouříte, máte možnost požádat o pomoc a radu, jak s kouřením přestat.

Pokud i přes snahu přestat stále kouříte, pokuste se alespoň snížit riziko pro vaše okolí:

Kuřte venku bez přítomnosti vašeho dítěte.

Nekuřte doma nebo v autě.

Nedovolte, aby někdo jiný kouřil v přítomnosti vašeho dítěte doma nebo v autě.

Pasivní kuřáctví

Cigaretový kouř zůstává v uzavřených místnostech nebo prostorech, jako je třeba auto, mnoho hodin, a dokonce i dní. Když vás například příbuzný nebo kamarád pozve k sobě domů, kde se běžně kouří, a slíbí, že během vaší návštěvy kouřit nebude, jsou pozůstatky kouře stále přítomny v místnosti. Stejně tak je tomu v pracovním prostředí. Pacienti s CF by neměli pracovat na místech, kde se kouří.

Kouření pacienta s CF

Kouření u pacienta s CF představuje katastrofu. Cigaretový kouř poškozují plíce, u mladých lidí dokonce brání plicím růst tak, jak mají. Kouření také zvyšuje pravděpodobnost infekcí dýchacích cest a způsobuje, že jsou infekce plic daleko závažnější. Kouření snižuje chuť k jídlu. Kouření vyřazuje pacienta z možnosti transplantace plic. Kouření zkracuje život i jinak zdravých lidí, natož pacientů s CF.

Kapitola 9: Aktivní život a CF

Každý z nás je od přírody čas od času líný a nechce se mu nic dělat. Nicméně je potřeba si položit velmi důležitou otázku:

Proč jsou vlastně cvičení a aktivní životní styl právě pro pacienta s CF tak důležité?

Odpověď je jasná:

Fyzická kondice patří mezi hlavní faktory, které určují kvalitu života pacientů s CF a jejich nemocnost.

CF s sebou sice do vašeho života přináší určité překážky, nicméně není důvod, proč byste neměli žít aktivním životním stylem, spíš naopak! Pohyb může jednoznačně zlepšit vaše vyhlídky do budoucna, budete se cítit **LÉPE**, a ještě k tomu vám může přinést prožitek **RADOSTI** a **ŠTĚSTÍ**.

Pojďme se nyní podívat na to, s čím vším vám může fyzické cvičení pomoci:

Benefity dechové:

- odstranění hlenu z plic
- zlepšení pružnosti hrudníku
- změna typu dýchání – lepší provzdušnění celých plic (nejen jejich jednotlivých částí)

Pohybová aktivita (zejména dynamická – např. běh) představuje zvýšené nároky na náš organismus. Při dynamické fyzické aktivitě musíme dýchat rychleji a více zhluboka. Díky „intenzivnějšímu“ provzdušnění našich plic dochází k jejich lepší očistě, „prodechnou“ a vyčistí se i ty části plic, které se v klidu provzdušní jen málo. Hluboké dýchání během sportu také napomáhá uvolnit ztuhlá kloubní spojení, svaly a vazy na páteři, žebrech a celém hrudníku.

Benefity fyzické:

- zlepšení fyzické zdatnosti, vytrvalosti
- zvýšení svalové síly
- zlepšení kloubní mobility
- uvolnění endorfinů – hormonů štěstí
- větší chuť k jídlu
- prevence bolesti
- prevence hrudní deformity
- rychlejší rekonvalescence

Zdatnější a silnější tělo si dokáže poradit s infekcí rozhodně lépe než tělo neaktivního člověka, sedícího denně u počítače nebo televize. Zdatnější lidé také lépe zvládají rekonvalescenci (tedy hojení po operačních zákrocích, transplantaci, ale i po běžném pobytu v nemocnici). Taková je realita. A přesně proto je potřeba ke své nemoci přistupovat aktivně. Během pohybové aktivity se uvolňují tzv. endorfiny, označované také jako „hormony štěstí“. Při jejich uvolňování totiž člověk zažívá pocity dobré nálady, a dokonce je popisován efekt tlumení bolesti. Výhodou pro pacienty, kteří mají problém se špatným stavem výživy, je také to, že pohybová aktivita zlepšuje chuť k jídlu.



Obzvláště některé pohybové aktivity mohou zamezit vzniku tzv. hrudní hyperkyfózy, tzn. zvětšeného zakřivení v oblasti hrudní páteře, která je u pacientů s CF velmi častá, případně zpomalit její progresi.

Benefity psychické:

- zvýšení kvality života
- týmové sporty
- přátelství
- kolektiv

Studie prokázaly, že pacienti, kteří mají více pohybové aktivity, a tím pádem i vyšší zdatnost, dosahují daleko vyšší kvality života. Obzvláště u mladších i starších dětí přinášejí velký benefit týmové sporty, díky nimž může být pacient obklopen skvělým kolektivem přátel, kteří mu mohou být nápomocni při zvládání náročného režimu léčby. Samozřejmě je potřeba, aby celý kolektiv byl o onemocnění CF dostatečně poučen a respektoval pravidla léčby. Pokud jsou pravidla od začátku dobře nastavena, kolektiv bývá skvělým podpůrným elementem ve zvládání nemoci.

Jaké cvičení bych měl/a provádět, co je pro mě vlastně vhodné?

Fantazii se meze nekladou. Každého baví něco jiného a není univerzální „recept“ na nejvhodnější sport nebo dokonalé cvičení. Důležité je cvičit a „hýbat se“ pravidelně a mít ideálně pestrou škálu pohybových aktivit, které v průběhu týdne můžete střídat. Tak zajistíte všestranný přínos pro vaše tělo. Více si o jednotlivých sportech řekneme dále. Jestliže dosud nemáte žádnou oblíbenou pohybovou aktivitu, dáme vám pár tipů, kterými rozhodně nic nepokazíte.



Dynamická pohybová aktivita – pořádně se zadýchat alespoň třikrát v týdnu

Aby pro vás byla pohybová aktivita přínosem, je vhodné provádět 2–3krát v týdnu tzv. dynamickou pohybovou aktivitu o trvání alespoň 20–30 minut. Co si ale pod tímto typem aktivity konkrétně představit? Patří sem například jízda na kole/rotopedu, běhání, běžkování, inline bruslení, rychlá chůze, severská chůze (nordic walking), jogging, indiánský běh, skákání přes švihadlo, skákání na trampolíně atd. To ale není všechno. Aby se naše tělo stalo zdatnějším nejen po stránce kondice, ale i svalové síly, je vhodné dynamickou aktivitu kombinovat s aktivitou silovou. Silový trénink by však neměl nahradit, ale spíše doplnit dynamické aktivity.

Silová pohybová aktivita – ve zdatném těle silné svaly

Pod silovým tréninkem si lze představit posilování svalových skupin na celém těle. Někdo rád posiluje v posilovně, jiný zase doma s vlastní vahou nebo s odporovými pásy. Obě varianty jsou úplně v pořádku. Ale kolikrát cvik opakovat a jaké cviky si vybrat? Vhodné je sestavit si cvičební jednotku (trénink), ve které bude zařazeno jak posilování horních, tak dolních končetin (např. 6–8 cviků zaměřených na různé svalové partie). Každý cvik zopakujte 8–12krát a celý set cviků zkuste zopakovat 3–4krát po sobě. Ufff! Už teď to zní jako fuška. Ale vy to zvládnete a věřte, že radost z cvičení bude velká!

Tipy na silové cvičení: dřepy, výpady dopředu, dozadu, do stran, zvedání činek – upažování atd.

Pokud byste rádi začali posilovat v posilovně, jistě to nebude problém. Doporučujeme v tomto případě nastavení tréninku probrat s vaším fyzioterapeutem. Může vám poskytnout rady, díky nimž bude trénink co nejvíce komplexní a přínosný, abyste nevědomky nepřetěžovali některé tělesné partie. Pokud si s některými cviky a jejich provedením nebudete vědět rady, bez obav se na nás kdykoliv obraťte.

Pojďme si zacvičit komplexně. Tipy od fyzioterapeuta jsou následující: skvělou variantou cvičení může být kombinace silovějších prvků s pozicemi vycházejícími z přirozeného vývoje dítěte, při kterých posílíte celé tělo propojené do jednoho celku: např. pozice medvěda, pozice na čtyřech, šikmý sed a další.

Máte-li chuť pustit se do tréninku, kontaktujte svého fyzioterapeuta a ten vám rád pomůže připravit cvičební jednotku na míru.

Strečink – protahováním k dobrému postavení těla a volnosti při dýchání

Všichni známe rčení „ve zdravém těle zdravý duch“. Pokud bychom jej chtěli použít na protahování, mohli bychom říct: v dobře protaženém těle (myšleno hlavně hrudníku) dobře fungující plíce. Aby plíce mohly fungovat na maximum, potřebují mít totiž prostor, kam se mohou při nádechu pohybovat. Správné protahování (hrudníku, ale nejen jeho) je tedy jedním ze základních předpokladů.



Strečink zajistí dobrou pohyblivost kloubních spojení, vazů i svalů. Velmi důležité oblasti pro pacienty s CF jsou již mnohokrát zmiňované hrudník, hrudní páteř, ramena a žebra.

Jednou z možností, jak dosáhnout dobrého protažení, je pravidelné cvičení jógy.

Od jakého věku bych měl/a začít provádět pohybovou aktivitu? Kdy už můžu začít sportovat?

Pohybovou aktivitu, a zejména návyky k ní, je potřeba budovat již od kojeneckého věku. Pokud je dítě zvyklé na pohybovou aktivitu již od malička, není pro něj následně problém s ní pokračovat i ve vyšším věku. Bere ji jako samozřejmou součást života. **Proto by rodiče dětí s CF měli jít svým dětem příkladem.**

U dětí v kojeneckém a batolecím věku podporujeme pohybovou aktivitu stimulací dítěte do přirozených pohybových vzorů jako otáčení se ze zad na břicho, z břicha na záda, lezení, chůze atd.

Jakmile dítě začne chodit, běhat, zařazujeme pohybovou aktivitu zapojením do různých her nebo činností, při kterých se snažíme dítě kromě dynamické aktivity povzbudit i do aktivit protahovacích (protahení trupu, hrudníku, ramen, paží).

Důležitá je pestrost a různorodost pohybových aktivit, která bude u dětí rozvíjet a podporovat jejich koordinaci, rovnováhu, ale i jejich kondici.

Může se dítě ve škole standardně účastnit hodin tělesné výchovy?

Ano, určitě! V případě, že dítě nemá akutní zhoršení nemoci (zvýšené vykašlávání hlenu, horečka atd.), může se normálně účastnit tělesné výchovy. Je vhodné, aby učitelé ve škole byli informováni o diagnóze dítěte a dokázali dobře reagovat na situace, které mohou nastat. Například dítě během hodiny tělocviku začne vykašlávat více hlenu a bude se

chtít hlenu zbavit mimo kolektiv ostatních spolužáků. Nebo se necítí ve své kůži (při rozvíjejícím se respiračním infektu), v ten moment není vhodné dítě do pohybové aktivity „tlačit“. Při vykašlávání krve nebo akutně vzniklé dušnosti je potřeba ihned přerušit pohybovou aktivitu a kontaktovat rodiče, případně ošetřujícího lékaře.



Tělovýchovné lékařství – Jak mi může tento obor medicíny pomoci?

Pokud si nejste jistí tím, jakou pohybovou aktivitu a s jakou zátěží byste měli zvolit, nebo vnímáte při pohybu pocit dušnosti, bolesti, a proto se sportům cíleně vyhýbáte, domluvte si konzultaci u specialisty na pohyb – **tělovýchovného lékaře**. Na oddělení tělovýchovného lékařství jsou lékaři schopni otestovat vaši zdatnost za pomoci tzv. **spiroergometrického vyšetření** (označujeme ho také jako zátěžové vyšetření), při kterém jsou před jízdou na rotopedu, během ní i po ní sledovány určité ukazatele jako srdeční frekvence, krevní tlak, saturace krve kyslíkem, funkce plic atd. Na základě těchto výsledků vám pak může tělovýchovný lékař poradit, co změnit, jak upravit pohybovou aktivitu a vaše návyky tak, aby odpovídaly požadavkům a možnostem vašeho těla.

Na co si dávat při cvičení pozor? Mám se něčemu vyhýbat?

V žádném případě vás nechceme od cvičení odrazovat, spíše naopak! Je pár věcí, na které je potřeba si v případě pacienta s CF dávat pozor:

- Pacienti, kteří mají prokázanou **osteoporózu** nebo **osteopenii** (řídnutí kostí, vysvětlili jsme si v předcházejících kapitolách), a stejně tak pacienti se **zvětšenými játry** by se měli **vyhnout kontaktním sportům** (aikido, judo, karate atd.).
- Při sportování **v horkém počasí** je potřeba myslet na možné zvýšené ztráty soli a tekutin pocením. Proto je v horkém počasí důležité **pravidelně doplňovat tekutiny i sůl**. Předejdete tak zbytečným komplikacím.
- Pacientům **s pokročilejším plicním onemocněním** by mohlo dělat problém sportování **ve vysoké nadmořské výšce**. Je zde vyšší riziko poklesu saturace krve kyslíkem.
- Stejně tak pacientům **s pokročilým plicním onemocněním** není doporučeno **hlubkové potápění** z důvodu vyššího rizika pneumotoraxu.
- Po pohybové aktivitě by měl následovat **dostatečný příjem kalorií**.
- Z důvodu rizika nákazy různými bakteriemi **není doporučeno koupání ve stojaté vodě** (rybníky atd.). Vhodné je ověřit si dopředu kvalitu vody, ve které chcete plavat, a poradit se s ošetřujícím lékařem.
- V případě nemoci, tzv. exacerbace, není nutné pohybovou aktivitu úplně vyloučit, nicméně je vhodné ji omezit. Intenzitu pohybové aktivity je dobré konzultovat s fyzioterapeutem nebo tělovýchovným lékařem.
- Při vykašlávání krve, ostré bodavé bolesti na hrudníku (mohou být známkou pneumotoraxu, o kterém jsme psali v předchozích kapitolách) a při akutně vzniklém stavu dušnosti je nutné pohybovou aktivitu okamžitě přerušit a obtíže konzultovat s ošetřujícím lékařem.

Kapitola 10: Zůstat zdravý s CF – co vše můžete udělat

Žijeme ve světě plném choroboplodných zárodků (budeme je dále v textu označovat jen jako **zárodky**). Lidé s CF se z okolního prostředí těmito zárodky častěji nakazí, což způsobuje zhoršení chronického zánětu v plicích. Rizika nákazy z okolního prostředí je proto nutné snižovat. Najít rovnováhu mezi tím, co všechno pacient s CF nesmí nebo by neměl, a tím, aby žil co nejvíce plnohodnotný život, je mnohdy velký oříšek.

Pamatujte, že riziko infekce nelze nikdy úplně odstranit. Proto by veškerá opatření měla být dodržována s ohledem na psychickou pohodu v rodině.

Zárodky a CF

Zárodky jsou všude kolem nás. V případě pacientů s CF mohou být některé z nich příčinou infekce a zhoršení zánětu v plicích.

Existují tři hlavní skupiny zárodků:

1. **bakterie (pseudomonáda, cepacie)**
2. **viry (chřipka, koronaviry, RSV)**
3. **plísňe (aspergillus, kandida)**

Zárodky, jako např. viry chřipky, vyvolají akutní onemocnění i u zdravých lidí. U pacientů s CF však mohou způsobit vážnější průběh těchto běžných nemocí. Důvodem je především přítomnost chronického zánětu v plicích u všech pacientů s CF (vysvětlili jsme si v kapitole o respiračních obtížích). Opakem mohou být některé bakterie, které se u zdravých lidí nevyskytují a způsobují infekce jen u pacientů s CF. Řadíme mezi ně **pseudomonádu** (*Pseudomonas aeruginosa*) nebo **cepacii** (*Burkholderia cepacia complex*).

Zárodkům se velmi daří ve vazkém a hustém hlenu v plicích. Zhoršují zde zánět a ten způsobuje, že se hlenu tvoří stále víc. Tím vzniká začarovaný kruh infekce, kterou již nelze zcela vyléčit.

Jak se zárodky šíří?

Zárodky, které způsobují infekci v plicích, se mezi lidmi mohou šířit různými způsoby. Níže jsou uvedeny tři hlavní způsoby přenosu:

- kontaktem
- v drobných kapénkách
- vzdušnou cestou

Nejčastější způsob šíření je kontakt. Existují dva typy kontaktu, prvním z nich je **přímý kontakt** – to znamená, že se přímo dotýkají části lidského těla (podání ruky, objímání, polibky). Druhým typem je **nepřímý kontakt** – to znamená, že se člověk dotkne předmětu nebo povrchu, na kterém jsou zárodky (klika u dveří, hrneček). V obou případech dojde k přenosu, pokud se částí těla, která byla ve styku se zárodky, dotknete očí, nosu nebo pusy (jsou to vstupní brány infekce do lidského těla).

Ve chvílích, kdy člověk mluví, zpívá, kašle, kýchá nebo se směje, vytváří **malé kapénky**. Tyto malé kapénky mohou obsahovat zárodky. Kapénky se šíří vzduchem a usazují se na očích, nose nebo ústech ostatních lidí v okolí. Tak se zárodky přenášejí cestou drobných kapének. Kapénky se ve vzduchu mohou šířit na vzdálenost až **2 metrů**, než spadnou ze vzduchu na zem. Stejným způsobem se šíří například chřipka.

Zárodky mohou cestovat vzduchem na **částečkách prachu**, na které se dostanou ve chvílích, kdy člověk mluví, směje se, kašle nebo smrká.

V tomto případě mohou ve vzduchu cestovat velmi dlouho a šíří se tzv. **vzdušnou cestou**. Člověk se pak může nakazit, pokud tyto částice vdechne. Tímto způsobem se šíří například tuberkulóza nebo neštovice.

Jak se chránit proti infekci v každodenním životě?

Cílem následujících doporučení je zlepšit vaši informovanost, a tedy i způsoby, kterými se lze před infekcemi chránit.

- Udržujte bezpečnou vzdálenost dva metry od ostatních lidí.
- Myjte si správně a pravidelně ruce.
- Zakrývejte si ústa při kašli.
- Čistěte a dezinfikujte svůj nebulizátor.
- Nesdílejte s ostatními osobní předměty (zubní kartáček, ručník).
- Vyhněte se častému kontaktu s prachem, nečistotami i stojatou vodou.
- Nechte se očkovat dle doporučení lékaře.
- Informujte o své nemoci ostatní ve škole nebo na pracovišti.

Pojďme si jednotlivá doporučení vysvětlit podrobněji.

Udržujte bezpečnou vzdálenost dva metry od ostatních lidí

Jak jsme si již vysvětlili, zárodky se mohou šířit vzduchem až do vzdálenosti dva metry prostřednictvím kapének uvolněných do vzduchu při kýchní nebo kašli. Zůstávejte alespoň dva metry od ostatních lidí s CF nebo jiného člověka s příznaky respiračního onemocnění! Toto pravidlo dodržujte venku i ve všech vnitřních prostředích (obchody, čekárny). Lékařské studie také ukazují, že lidé s CF jsou vzájemně vystaveni riziku šíření některých specifických zárodků pro CF. Jedná se o tzv. křížovou infekci (cross infection). Aby se snížilo riziko šíření mezi pacienty s CF, opět doporučujeme, abyste se drželi alespoň dva metry od ostatních pacientů s CF.

Pacienti s CF by se vzájemně měli vyhýbat

- potřesení rukou, objetí nebo líbání

- sdílení běžných předmětů, jako jsou pera, hračky, počítače, telefony...
- společnému pobytu v uzavřených nebo špatně větraných místech, jako jsou auta, prostředky MHD apod.
- sdílení hotelových pokojů

Pacienti s CF by nikdy neměli sdílet

- inhalátory a prostředky pro respirační fyzioterapii
- kartáčky na zuby, ručníky
- přístroje nebo skleničky na pití
- cokoliv, co bylo v kontaktu se sliznicemi nebo vykašlaným hlenem

V okamžiku, kdy jste v potenciálně nebezpečném prostředí, chraňte se **RESPIRÁTOREM**.

Myjte si správně a pravidelně ruce

Mytí rukou je jedním z nejlepších způsobů, jak se chránit před nákazou zárodky. Myjte si ruce často. Myjte si ruce vždy, když jste se dotkli věcí, které byly ve styku se sliznicemi (ústa) nebo hlenem (sputem). Myjte si ruce mýdlem a vodou nebo si je dezinfikujte gelem na bázi alkoholu. Pokud je na rukách viditelná špína, použijte mýdlo a vodu. Pokud špínu nevidíte, můžete použít i dezinfekční gel. Gel by měl obsahovat alespoň 60% alkohol. Někteří pacienti s CF nosí gel všude s sebou a používají ho během každodenních činností.

Nabádejte rodinu a své přátele, aby dodržovali správnou hygienu a mytí rukou. Stejná pravidla platí i pro zdravotníky, kteří se o pacienty s CF starají.

Každý by si měl umýt ruce

PŘED

- manipulací s jídlem
- jídlem a pitím

- zahájením pravidelné terapie CF (inhalace a fyzioterapie) a podáním léků (tablet)
- kontaktem s očima, např. při zavádění kontaktních čoček

PO

- kašli nebo kýčání
- použití koupelny
- dotýkání se sdílených předmětů – pera, kliky, madla, klávesnice
- kontaktu s domácími mazlíčky nebo úklidu po nich
- dokončení pravidelné terapie CF (inhalace a fyzioterapie)
- dotyku s povrchy v nemocnici a po ambulantní návštěvě v CF centru
- kontaktu s odpadky
- výměně plínky nebo pomoci s hygienou malému dítěti na toaletě
- kontaktu s člověkem, který je nemocný
- manipulaci s jídlem

Zakrývejte si ústa při kašli

Mnoho onemocnění dýchacích cest, jako např. chřipka, se šíří kýčáním a smrkáním. Aby se infekce nešířila dál, nezapomínejte si zakrývat ústa při kašli!

Ústa a nos si při kašli nebo smrkání zakrývejte papírovým kapesníkem. Po použití papírový kapesník okamžitě vyhodte do odpadu. Pokud u sebe nemáte papírový kapesník, zakryjte si nos a pusť horní částí paže s rukávem nebo vnitřním loktem, nikdy rukou. Nezapomínejte si vždy umýt ruce mýdlem a teplou vodou nebo použijte dezinfekční gel.

Čistěte a dezinfikujte svůj nebulizátor

Zárodky se mohou snadno dostat na pomůcky, které používáte pro respirační fyzioterapii a způsobit infekci v plicích.

Každodenní dezinfekce nebulizátoru je pro nemocné s CF naprosto zásadní. Zárodkům se nejvíce daří ve vlhkém prostředí, proto nenechávejte po inhalaci nebulizátor neošetřen. Při následující inhalaci by došlo k vdechování zárodků na jeho povrchu a byli byste ohroženi infekcí v plicích.

Doporučujeme, abyste se řídili následujícími radami:

Nejprve si důkladně umyjte ruce.

Po každé inhalaci

- nebulizátor rozeberte
- důkladně omyjte jarem a velmi horkou vodou
- dokonale vysušte

Jednou denně je nutné nebulizátor sterilizovat.

Sterilizace je možná mokrou cestou:

- vyvařit inhalátor ve vodě po dobu 5 minut
- použít elektronické parní sterilizátory, které se prodávají na kojenec-ké lahve
- u nebulizátorů s membránou (Pari E-flow, Philips InnoSpire Go) nelze využívat sterilizátor do mikrovlnné trouby

Sterilizace za studena:

- namočením do roztoku 70% izopropylalkoholu po dobu 5 minut
- zajímavým tipem na cesty pak může být dezinfekce pomocí dezinfekčních tablet

Zejména s ohledem na inhalátory s aerosolovou membránou **doporučujeme používat destilovanou vodu**, můžete tím prodloužit funkčnost membrány.

Pokud jsou v domácnosti sourozenci s CF, každý má samozřejmě vlastní „CF výbavu“ a sterilizace nebulizátorů probíhá také separátně.

Nesdílejte s ostatními osobní předměty

Zárodky mohou zůstat na površích běžných předmětů (brčka, tužky, různé náčiní) mnoho hodin. Když se dotknete něčeho, na čem již zárodky jsou, můžete se jimi nakazit.

Vyhňte se sdílení předmětů, které mohou přijít do kontaktu se slinami nebo jinými tělesnými tekutinami (zubní kartáček, ručník). To je zvláště důležité pro prostředky respirační terapie, jako jsou nebulizátory, Pari-O-Pep, Acapella apod. Zde je naprosto nutné mít své potřeby pro léčbu dokonale čisté.

Vyhňte se častému kontaktu s prachem, nečistotami i stojatou vodou

Některé zárodky se mohou skrývat v půdě, ve vodě nebo mohou být nesený na částicích prachu a různých nečistot (vysvětlili jsme si na začátku této kapitoly).

Chraňte se před těmito zárodky tím, že omezíte činnosti, které vás do častého kontaktu s prachem a špínou zavedou:

- zahradničení a sekání trávníku
- přítomnost na staveništi nebo při rekonstrukci domu

Dezinfikujte pravidelně odpady a toalety. Při splachování toalety je nutné mít vždy sklopené prkénko. Stojatá voda je pro pacienty s CF nebezpečná.

Pacient s CF by také ráno neměl být první osobou v domácnosti, která pustí vodu z kohoutku.

Měňte často houbičky na mytí nádobí a různé hadříky nebo ručníky. Vyhybejte se práci s hlínou a květinami nebo manipulaci s miskami domácích mazlíčků.

Nechte se očkovat

Jednou z nejlepších věcí, které pomáhají tělu bránit se infekci, je očkování. Existují dva typy očkování: pravidelné a sezonní.

Pravidelné očkování

Každé dítě by mělo být očkováno podle platného očkovacího kalendáře. Očkovací kalendář hrazeného očkování v ČR najdete na www.nzip.cz.

Dětský očkovací kalendář hrazeného očkování v ČR platný od 1. 1. 2022



Termín Věk dítěte	Povinná hrazená očkování		Nepovinná hrazená očkování	
	Nemoc	Očkovací látka	Nemoc	Očkovací látka
od 4. dne do 6. týdne	Tuberkulóza (pouze u rizikových dětí s indikací) *	BCG vaccine SSI		
od započatého 9. týdne (2 měsíce)	Záškrt, tetanus, černý kašel, dětská obrna, virová hepatitida B, onemocnění vyvolaná Haemophilus influenzae b	Hexavakcína: Infanrix Hexa, Hexacima 1. dávka *		
2.–3. měsíc			IMO B	Bexsero – 1. dávka**
			IPO	Prevenar 13, Synflorix – 1. dávka ***
4 měsíce	Záškrt, tetanus, černý kašel, dětská obrna, virová hepatitida B, onemocnění vyvolaná Haemophilus influenzae b	Hexavakcína: Infanrix Hexa, Hexacima 2. dávka*		
4.–6. měsíc			IMO B	Bexsero – 2. dávka
			IPO	Prevenar 13, Synflorix – 2. dávka ***
11.–13. měsíc	Záškrt, tetanus, černý kašel, dětská obrna, virová hepatitida B, onemocnění vyvolaná Haemophilus influenzae b	Hexavakcína: Infanrix Hexa, Hexacima 3. dávka*		
12.–15. měsíc			IMO B	Bexsero – 3. dávka
			IMO A,C,W,Y	Nimenrix, Menquadri – 1. dávka****
			IPO	Prevenar 13, Synflorix – 3. dávka ***
13.–18. měsíc	Spalničky, zarděnky, příušnice	M-M-RVAXPRO 1. dávka		
od dovršení 5. do dovršení 6. roku věku dítěte	Spalničky, zarděnky, příušnice	M-M-RVAXPRO 2. dávka		
	Záškrt, tetanus, černý kašel	Tdap vakcína: Infanrix, Boostrix (přeočkování)		
od dovršení 10. do dovršení 11. roku	Záškrt, tetanus, černý kašel, dětská obrna	Tdap-IPV vakcína: Boostrix polio, Adacel Polio (přeočkování)		
od dovršení 13. do dovršení 14. roku			Onemocnění lidským papilomavirem	Cervarix, Gardasil, Gardasil 9 (celkem 2 dávky)
od dovršení 14. do dovršení 15. roku věku			IMO B	Trumenba, Bexsero (celkem 2 dávky) □
			IMO A,C,W,Y	Nimenrix, Menveo, Menquadri 1 dávka □ □ □

* Wetnet tuberkulového testu prováděného v případech, kdy je třeba očkovat dítě starší 6 týdnů; očkování se v takovém případě provádí jen tehdy, je-li tuberkulový test negativní.

Vše platí pro rizikové skupiny dětí.

** U nedonošených dětí se očkování provádí třemi dávkami očkovací látky podanými v intervalech nejméně jednoho měsíce mezi dávkami a čtvrtou dávku podanou nejméně 6 měsíců po podání třetí dávky (tedy schéma 3+1).

*** Proti invazivním meningokokovým infekcím způsobeným meningokokem skupiny B, je-li očkování zahájeno do dovršení dvanáctého měsíce věku.

**** U nedonošených dětí se očkování provede třemi dávkami očkovací látky podanými v intervalech nejméně jednoho měsíce mezi dávkami a čtvrtou dávku podanou nejméně 6 měsíců po podání třetí dávky (tedy schéma 3+1).

□ Proti invazivním meningokokovým infekcím skupiny A, C, W, Y, je-li očkování provedeno jednou dávkou od dovršení prvního do dovršení druhého roku věku.

□ Proti invazivním meningokokovým infekcím způsobeným meningokokem skupiny B, je-li očkování provedeno jednou dávkou od dovršení třináctého do dovršení patnáctého roku věku. Očkování je hrazeno, pokud bylo v tomto věku zahájeno.

□□ Proti invazivním meningokokovým infekcím skupiny A, C, W, Y, je-li očkování provedeno jednou dávkou od dovršení čtrnáctého do dovršení patnáctého roku věku.

IMO Invazivní meningokokové onemocnění

IPO Invazivní pneumokokové onemocnění

Upraveno podle vyhl. č. 537/2006 Sb., o očkování proti infekčním nemocem, ve znění pozdějších předpisů, a podle zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, ve znění pozdějších předpisů.

Chřipka

Chřipka je virové onemocnění, které dokáže způsobit poměrně významné příznaky nemoci jako horečka, bolesti svalů a kloubů, kašel. **Chřipka je velmi nakažlivá**, šíří se mezi lidmi drobnými kapénkami, které se tvoří při kašli, kýchání a smrkání. Také se šíří v situacích, kdy člověk kýchne na ruku, kterou se pak dotýká věcí ve svém okolí.

Chřipkou může onemocnět každý člověk. U pacientů s CF ale může být průběh nemoci mnohem závažnější a také může zhoršit zánět v plicích.

Epidemie chřipky se typicky objevují v určitém období v roce: od prosince do března. **Proto jsou vakcíny proti chřipce k dispozici již od září či října!**



Pacienti s CF, kteří jsou starší než 6 měsíců a nemají žádné prokázané alergie na součásti vakcíny, by se měli nechat očkovat každý rok na podzim. To samé platí pro rodinu pacienta s CF (rodiče, sourozenci, prarodiče) a také pro zdravotnický personál.

Vakcína proti chřipce je dostupná jako injekce nebo nosní sprej, informujte se u svého ošetřujícího lékaře.

Pandemické viry

V některých obdobích se mohou objevit nové viry, které způsobí infekce v průběhu celého roku. Tyto infekce se rychle šíří a vyskytují se postupně po celém světě. Nazýváme je pandemie. Příkladem pandemie byla v roce 2009 chřipka způsobená virem chřipky **H1N1**, nazývaná také „prasečí chřipka“.

Dalším příkladem je od roku 2019 pandemie choroby covid-19, způsobená koronavirem **SARS-CoV-2**. Jedná se o vysoce infekční onemocnění, které se projevuje především horečkou, příznaky rýmy a nachlazení, kašlem nebo dušností. Závažné infekce mohou vést k zápalu plic. Příznaky jsou tedy velmi podobné chřipce. I proti tomuto onemocnění je možné se očkovat, možnosti konzultujte se svým ošetřujícím lékařem.

RSV

Respirační syncytiální virus (RSV) je další virus, který může způsobit onemocnění každého člověka. **Nejzávažnější průběh onemocnění ale obvykle pozorujeme u velmi malých dětí do 1–2 let věku.** Z tohoto důvodu jsou děti ohrožené závažným průběhem infekce (tedy včetně dětí s CF) pravidelně očkovány RSV vakcínou (komerční název je Synagis®). Toto očkování je pro děti s CF hrazeno z veřejného zdravotního pojištění a podává se ve formě nitrosvalové injekce jednou měsíčně od října do března (to je doba, kdy vrcholí výskyt onemocnění RSV v průběhu roku).

K tomuto očkování budete se svým miminkem pozváni, podává se pouze dětem do 2 let věku.

Spolehlivé informace k tématu očkování naleznete na stránkách Národního zdravotnického portálu (www.nzip.cz) a Státního zdravotního ústavu (www.szu.cz).

Informujte o své nemoci ostatní ve škole nebo na pracovišti

Zda budete informovat ve školském zařízení nebo na pracovišti o tom, že máte CF, je jen vaše osobní rozhodnutí. **Pokud se informace rozhodnete sdílet a požádáte o pomoc a pochopení, bude se vám doporučený režim zvládat mnohem lépe.**

Specifický režim CF i prevence nákazy různými zárodky vyžadují určitou spolupráci s ostatními lidmi ve vašem bezprostředním okolí. I proto je informovanost více než vhodná.

Díky spolupráci se školou nemusí být děti s CF vyloučeny z aktivit, jako jsou výlety nebo školy v přírodě. U zaměstnavatele je vhodné sdělit, jak vaše nemoc ovlivňuje pracovní výkon, např. ve smyslu častějších absencí nebo únavy.

Kapitola 11: Dětství, rodina a škola v životě s CF

Stejně jako jiná chronická onemocnění, také CF může v průběhu života způsobovat sociální, emocionální a psychické problémy.

O roli **psychologa** a souvislosti CF s psychickým zdravím se dozvíte v kapitole 13: CF a psychické zdraví. Nyní se budeme věnovat **sociálním (společenským)** souvislostem a výzvám, které se objevují v průběhu dětství pacienta s CF.

Žít co nejnormálnější život

Většina lidí s CF žije normální život jako ostatní, jen musí do své denní rutiny zahrnout pravidelné užívání léků a péči o dýchací cesty (inhalace a fyzioterapii). Děti s CF postupně dospívají, začínají chodit do školy, mají kamarády, koníčky a mohou sportovat. Mnoho z nich studuje střední i vysokou školu, zakládá rodinu. Nejlépe se obvykle daří těm pacientům s CF, kteří vyrůstali v podobných podmínkách, jako mají zdravé děti.

Rodičovství a zlomová období dítěte s CF

Věk 0–3 roky: Dítě si začíná hrát ve skupinkách s ostatními dětmi. Vedle běžných povinností s výchovou dítěte je dobré seznámit se základními informacemi o CF ostatní rodiče, případně chůvy. Tyto informace obvykle spočívají ve vysvětlení potřeby kontrolovat čistotu prostředí (kvůli bakteriím, plísním...), ve kterém se dítě pohybuje, a vysvětlení nutnosti podávání trávicích enzymů nebo jiných léků, které musí dítě s CF pravidelně užívat.

Věk 3–6 let: Děti v tomto věku obvykle **nastupují do školky**. Je dobré volit menší kolektivy, kam se dítě zapojuje postupně od několika dní v týdnu po každý pracovní den. Dítě se v kolektivu učí samo jíst, užívat

trávicí enzymy s pomocí učitelek. V tomto věku nejsou výjimečné problémy s jídlem. Některé děti jíst odmítají, jiné jsou vybíravé, odmítají užívat trávicí enzymy v nepřítomnosti rodičů. Rodiče obvykle cítí velký tlak k tomu, aby své dítě v tomto věku do jídla nutili. Pokud tyto problémy zažíváte, poraďte se s nutričním specialistou a psychologem CF centra. Mohou vám dát tipy, jak dítě správně motivovat.

Věk 6–7 let: Nástup do školního kolektivu. Začátek školní docházky je pro dítě s CF i celou jeho rodinu významným životním krokem. Abyste byli na tento krok dobře připraveni, domluvte si s dostatečným předstihem schůzku s učiteli, kteří budou mít vaše dítě na starost. Předějte jim informační materiály dostupné v CF centru nebo nabídněte pomoc Klubu CF. Na webových stránkách Klubu CF je k dispozici odkaz na **webinář Specifika školní docházky u dětí s CF**.

Poskytněte svému dítěti dostatek informací o jeho nemoci, bude pak lépe schopné ve školním kolektivu odpovídat na různé dotazy týkající se CF. Zapojte dítě včas do pravidelného režimu léčby CF, aby ve školním prostředí postupně dokázalo převzít za tento režim odpovědnost.

Požádejte učitele, aby podpořil vaše dítě v samostatnosti týkající se dodržování režimu CF. Je také důležité zmínit, že se mohou objevit situace, které přímo souvisí s CF:

- kašel
- častější návštěvy toalety
- potřeba častěji pít a dodržovat pitný režim
- nutnost užívat trávicí enzymy před každým velkým jídlem nebo svačinkou, pokud obsahují tuky a bílkoviny

- potřeba dodržovat pravidelný režim jídla s většími porcemi v porovnání s jinými dětmi
- potřeba užívat pravidelně léky doporučené ošetřujícím lékařem
- absence ve škole, pokud je dítě nemocné nebo se necítí dobře



Pojďme si jednotlivé body více rozebrat.

Dítě s CF zpravidla vstává dříve, aby stihlo ranní inhalaci a fyzioterapii, může být pak během dne dříve unavené. **Ranní rutina dětského pacienta s CF obvykle trvá 30–45 minut.**

Kašel

Vysvětlete učitelům, že se nemusí obávat žádné nákazy, **kašel není infekční** (pokud tedy dítě nemá akutní infekci). Dítě by mělo mít možnost mít na lavici kapesníky, do kterých se může vykašlat. Mělo by mít možnost si jít umýt ruce nebo mít v blízkosti dezinfekci. Dítě s CF by mělo sedět v blízkosti dveří, aby mohlo kvůli kašli na chvíli odejít ze třídy.

Učitel by neměl jakkoliv přitahovat pozornost ke kašli během vyučování.

Jídlo a trávení

Jelikož u většiny dětí s CF nefunguje slinivka břišní tak, jak by měla, mohou se projevit důsledky jako **krátkodobé bolesti břicha, průjmy, nadýmání** apod. Pacient s CF tak může častěji potřebovat na toaletu a učitel by mu to měl umožnit i během výuky. Někteří pacienti mají problém s vyprazdňováním, a proto je vhodné, aby měli možnost chodit na oddělené WC. **Stejně jako u kašle, ani tady by učitel v ideálním případě neměl přitahovat k těmto obtížím pozornost.**

Pacienti s CF potřebují stravu s dostatečným množstvím kalorií a soli. Pocením mohou ztratit velké množství soli (např. v létě nebo v přetopené místnosti, při cvičení), a proto je nutné, aby na tyto situace dával učitel pozor. Pokud některá z těchto situací nastane, je třeba dodat dítěti iontové nápoje nebo kapsle se solí. Obecně je pro pacienta s CF důležité dodržovat pravidelný pitný režim. Dítě by mělo mít možnost napít se i během přestávky, případně mít více času na jídlo. Před jídlem je nezbytné užívat trávicí enzymy (Kreon ®) a je na domluvě mezi školou a rodiči, zda bude učitel na podávání enzymů dohlížet, nebo je dítě bude užívat samo. Doporučujeme např. připravit dítěti přesné dávky Kreonu ® k jednotlivým jídlům doma, ve škole pak mohou být k dispozici náhradní kapsle v případě, že zapomene. Některé rodiny na jídlo připravené z domova dávají např. nálepky, podle jejichž počtu dítě pozná, kolik kapslí Kreonu ® si má vzít.

Hygienický režim ve školním prostředí

U dětí s CF je kladen velký důraz na hygienu rukou. Pokud není možné, aby si dítě ruce častěji mylo, mělo by u sebe mít alespoň antibakteriální gel. Není vhodné, aby dítě s CF používalo látkový ručník, vhodnější jsou papírové pro jednorázové použití. Třída by měla být pravidelně větrána a povrchy pravidelně čistěny, eventuálně dezinfikovány. Děti s CF by měly mít vždy vlastní pomůcky (psací a výtvarné potřeby, nádobí).

V jedné třídě by nemělo být více než jedno dítě s CF, protože hrozí přenos bakterií z jednoho pacienta na druhého.

Dítě s CF by nemělo ve třídě sedět v blízkosti umyvadla. Do odpadu ve školních umyvadlech není nutné dávat dezinfekci ve stejném režimu, jako jste zvyklí doma. Jedná se o umyvadla, která jsou velmi často používána. Na toaletách by mělo dítě splachovat pouze se sklopeným prkénkem.

Není vhodné používat klasickou houbu na tabuli, která je mokrá a plná prachu. Dále se ve třídě, kde je pacient s CF, nedoporučuje mít květiny v květináčích, pacient by je také neměl zalévat.

Dítě s CF by mělo být omluveno z předmětů, jako jsou pracovní činnosti nebo pěstitelské práce. Pískoviště může dítě s CF navštěvovat za předpokladu, že se na noc zakrývá a není zde přítomna nadměrná vlhkost.

Tělocvik

Jak jsme si vysvětlili v kapitole o aktivním životě, **pohyb by měl být přirozenou součástí života pacienta s CF, proto by se dítě nemělo tělesné výchově v žádném případě vyhýbat.** Důležité je mít na paměti, že v některých situacích se pacient s CF oproti zdravým dětem může dříve zadýchat, unavit nebo rozkašlat. V takových situacích by dítě mělo cvičit jen tak, jak zvládne. Při zvýšeném pocení nesmí zapomínat na pitný režim a doplnění soli.

Další školní a mimoškolní aktivity

Školní a mimoškolní aktivity jednoznačně doporučujeme. Předpokladem je, že je dítě dostatečně zralé a samostatné a dokáže se postarat o pravidelné užívání léků a také o sterilizaci inhalátoru a rehabilitačních pomůcek. Za těchto podmínek může dítě s CF klidně vyjet např. na školu v přírodě.

V případě školních kroužků není vhodné zaměřením na keramiku a podobné aktivity. Při výtvarných kroužcích by dítě mělo používat pouze své vlastní pomůcky. Dítě může navštěvovat i plavecké kurzy, pokud nebude využívat společné sprchy, vířivky a sauny. Dítě s CF může jet i na vodácký kurz, jestliže nebude na stojaté vodě (např. rybníky). Pokud půjde dítě se školou na místo, kde je velká koncentrace lidí v malém prostoru (např. kino, divadlo), je vhodné, aby mělo nasazenou roušku.

Asistent pedagoga vs. osobní asistent

Samotná CF nepatří k nemocem, kdy může být dítěti přiznán asistent pedagoga. K přiznání osobního asistenta musí mít dítě pohybové nebo jiné postižení, které vyžaduje neustálou pomoc druhé osoby se sebeobsluhou.

Hospitalizace a školní docházka

Vždy dobře naplánujte, jakým způsobem nahradit školní docházku a domácí úkoly v případě, že musí být dítě po delší dobu v nemocnici. Děti s CF bývají v nemocnici pro akutní zhoršení nemoci, délka pobytu je obvykle 1–2 týdny. Někdy jsou pobyty v nemocnici plánované, můžete tedy naplánuvat i náhradu školní výuky. Poradte se s učiteli včas a požádejte je o pomoc a podporu.

Kapitola 12: Dospělost a život s CF

Pacienti s CF se dožívají stále vyššího věku ve stále lepší kvalitě (více informací najdete také v kapitole 15: Modulátory CFTR). S posunem této hranice vyvstávají nové otázky, kterými se musí zabývat každý dospívající člověk: samostatné bydlení, manželství, plánování rodiny, pracovní kariéra a finanční soběstačnost. Výše zmíněné otázky je někdy velmi složité řešit současně s probíhající léčbou chronického onemocnění. Pacientům s CF by se mělo dostat adekvátní podpory, aby se postupně stali soběstačnými a adaptovali se na podmínky života v dospělosti.

Tranzice (přechod z péče o dětské pacienty do péče pro dospělé)

Většina pacientů s CF přechází z dětské do dospělé péče v období mezi 17. až 21. rokem (v České republice obvykle v 19 letech). Znamená to poměrně výraznou změnu prostředí CF centra a průběhu kontroly. Tranzice by neměla být náhlým skokem, ale postupnou a plánovanou změnou, na kterou se pacient adaptuje. V tomto období se zodpovědnost za péči o CF přesouvá z rodičů na děti. Tým dospělého centra komunikuje primárně s pacientem a až po udělení souhlasu i s jeho rodiči. Také témata jsou jiná, v dospělém centru začíná pacient řešit otázky plánování rodiny, manželství nebo pracovní kariéry.

Nezávislost

Dospělí s CF žijí svůj vlastní život a jsou soběstační. Poradte se se svým CF fyzioterapeutem nebo lékařem, jaké techniky respirační fyzioterapie a tzv. airway clearance budou pro vás nejlepší v kontextu zvládání aktivního pracovního života. Zjistěte si současně, zda vám může být někdo nápomocen v období nemoci a snížené soběstačnosti (rodina, přátelé, CF centrum).

Rodina

Dospívající a dospělí s CF se přirozeně zabývají otázkami jako manželství nebo založení rodiny. Přestože CF nesnižuje sexuální aktivitu, může být pro ženu s CF obtížné otěhotnět. Ženy s CF jsou často méně plodné v porovnání se zdravými ženami. Také 98 % mužů s CF je neplodných. To může okolnosti plánování rodiny zatížit stresem a obavami. CF tým vám poskytne podporu a doporučí, kde je možné nechat vyšetřit plodnost a zjistit, zda potřebujete další specializovanou péči.

Aby žena s CF otěhotněla a donosila zdravé dítě, je nezbytné, aby byla v co nejlepším stavu výživy a měla dobré hodnoty funkce plic (spirometrii). Před plánovaným těhotenstvím vždy svůj stav konzultujte s ošetřujícím lékařem. Připravte se na příchod dítěte a zajistěte možnou pomoc s péčí o dítě pro chvíle, kdy sama nebudete moct a budete se muset věnovat péči o své zdraví.



Podstatné také je, že pokud pacient s CF nechce mít dítě, měl by používat antikoncepci; pro ochranu před sexuálně přenosnými chorobami ideálně bariérovou, jako je kondom.

Více se dozvíte v kapitole 7: Reprodukční systém.

Pracovní kariéra

Stejně jako ostatní lidé v dospělosti, i pacient s CF touží najít práci, která ho bude uspokojovat a bavit. Dospělý s CF ale musí brát ohled na svou nemoc a na to, jaký vliv může na jeho práci mít. Do pracovního života musí zapadnout denní rutina jako užívání tablet, pravidelná strava a péče o dýchací cesty. Návštěvy ambulance nebo hospitalizace mohou způsobit absence v práci. Někteří pacienti s CF upřednostňují zaměstnavatele, kteří nabízejí flexibilní pracovní dobu, nebo pracují jako osoby samostatně výdělečně činné. V případě nejistoty požádejte CF tým, aby poskytl zaměstnavateli další informace o charakteru vaší nemoci.

Pacienti s CF by si měli vybírat pracovní prostředí s ohledem na svou nemoc. Měli by se například vyhýbat práci v prašném prostředí nebo prostředí s dráždivými látkami (kouř, chemické látky). Práce s malými dětmi zase vede k expozici respiračním infekcím.

Diskutujte o tomto tématu včas se svým CF týmem a sociálním pracovníkem. Poradte se, jaká práce je pro vás vhodná. Jaká máte práva a zda (a do jaké míry) je nutné informace o vaší nemoci sdílet se zaměstnavatelem.

Pamatujte

Pacienti s CF by se na život v dospělosti měli připravovat s dostatečným předstihem. Vyberte si svou vlastní cestu a konzultujte svoje plány s CF týmem, který vám může pomoci uskutečnit vaše sny a současně udržet co nejlepší zdravotní stav.

Kapitola 13: CF a psychické zdraví

Psycholog v týmu

Léčba cystické fibrózy je komplexní a součástí týmu, který se o pacienty stará, je také **psycholog**. Výhodou je, že psycholog CF týmu je s diagnózou dobře obeznámen a chápe, jaká jsou její specifika.

Úlohou psychologa je včas rozpoznat a pomoci řešit psychické potíže, jako jsou například úzkosti, deprese nebo poruchy učení. Psycholog poskytuje podporu a vedení v náročné situaci, tou je například okamžik sdělení diagnózy nebo změny zdravotního stavu. Sleduje psychologický vývoj dětských pacientů a pomáhá jim s adaptací na školku nebo školu. S pacienty řeší různá témata, která s cystickou fibrózou a její léčbou souvisí, například obtíže se zvládnutím léčby nebo komunikaci o onemocnění.

Setkání s psychologem může proběhnout jako **konzultace v rámci pravidelné kontroly v centru cystické fibrózy** nebo při **hospitalizaci na oddělení**. O spolupráci na tématech, která s CF souvisí, si rodiče nebo pacienti mohou sami aktivně říct. Psycholog vás také může nasměrovat k další odborné péči.

Co víme o psychickém zdraví a CF

Chronické onemocnění s sebou přináší řadu nejistot, se kterými se pacienti i jejich rodiny musí vypořádat. Například zjištění diagnózy přináší obavy ze zvládnutí režimu nebo z průběhu nemoci. Proces, během kterého si rodina na onemocnění zvyká a učí se s ním zacházet, nějakou dobu trvá a mohou jej provázet emoční výkyvy. Rodiče mohou opakovaně zažívat pocity smutku, vzteku, pocity viny či obavy, které jsou střídány úlevou a pocity naděje. **Takový průběh lze považovat za zdravý.**

Úzkost je běžnou a přirozenou součástí zdravého prožívání a jako taková nemá pouze negativní vliv. Jistá míra úzkosti je důležitá k tomu, abychom na sebe dávali pozor, starali se o sebe a byli obezřetní. Taková úzkost nám může pomoci připravit se na změny, přizpůsobit se situaci nebo se zmobilizovat ke změně.

Pokud však podobné pocity přetrvávají, komplikují dodržování léčby nebo běžné fungování, je potřeba se na ně více zaměřit. Ze studií, které se zabývaly psychickým zdravím, víme, že **pacienti s CF a jejich rodiny jsou mnohem více ohroženi úzkostmi a depresí než osoby, které se s chronickou nemocí nepotýkají**. Léčebný režim je časově náročný, starost o chronicky nemocné dítě zase zdrojem velkého stresu pro rodiče. Neřešené psychické potíže pacientů, ale i rodičů dětí s CF mají negativní dopad na celkové zdraví. Pacienti s neléčenými psychickými obtížemi například hůře dodržují léčbu, mají horší stav výživy, horší plicní funkce, jsou častěji hospitalizováni a mají celkově horší kvalitu života.

Úzkost a deprese mohou mít různé projevy, které se liší mezi jednotlivci i mezi dospělými a dětmi. Tělesné příznaky zahrnují například **bolesti hlavy, zažívací potíže, poruchy spánku, třesy, pocení, změny v chuti k jídlu nebo potíže s dýcháním**. Mezi emoční příznaky patří například **vyčerpání, podrážděnost, dlouhotrvající pocity smutku, bezmoci či obav**. Psychické potíže se projevují i jako zhoršená schopnost se soustředit, problém rozhodovat se nebo dokončit práci. **S rozpoznáním a řešením psychických obtíží vám pomůže právě psycholog. Pokud u sebe některé z těchto potíží pozorujete, můžete se na něj obrátit.**

Adaptace na onemocnění a zvládání léčby

Dobrá adaptace na onemocnění je důležitým předpokladem ke zvládnutí léčby. Adaptací rozumíme schopnost přizpůsobit se nárokům léčby – například si hlídám hygienická opatření, беру léky, pravidelně inhaluji. Léčba CF je celoživotní a je potřeba, aby bylo možné léčbu dodržovat dlouhodobě. Rodiny, které se na 100 % věnují léčbě a vše jí podřizují, se častěji potýkají s vyhořením a vyčerpáním.



Proto je důležitou součástí adaptace **také schopnost přizpůsobit si režim svým vlastním potřebám, zájmům nebo aktuální situaci** tak, aby zbýval dostatek prostoru pro běžný život – například nevadí, že vynechám jednu inhalaci, když se protáhne výlet nebo hledám cestu, jak jet na dovolenou a zároveň dodržet doporučení. Proces adaptace také není nikdy zcela ukončený. Do života pacienta či rodiny vstupují přirozené změny, které je nutí režim měnit nebo některá opatření přehodnocovat – jinak vypadá denní režim kojence a jinak školáka.

Zpočátku se režim a léčba jeví velice náročně. Rodiče často z edukačního pobytu odcházejí znejistěním, zda vše dostatečně dobře zvládnou a během dne stihnou. Se zvládnutím pomáhá **pravidelnost**. Rodiče získávají větší jistotu, když se jim podaří léčbu zařadit do každodenního fungování a zavedou pravidelnou rutinu, která se opakuje ve stejný čas, v určité posloupnosti a věci jsou vždy na tom samém místě.

Zvládnutí léčby v dětství i dospívání úzce souvisí se samostatností.

Ze začátku je veškerá léčba a zodpovědnost za její dodržování v rukou rodičů. Dítě by se však do procesu mělo postupně zapojovat, mít o onemocnění dostatek informací, příležitost o věcech přiměřeně rozhodovat a zkoušet některé aspekty léčby zvládat samo. Například tříleté děti se mohou rozhodnout, zda chtějí inhalovat na koberci u televize, nebo v pokojíčku mezi hračkami. Mohou si něco přinést nebo přidržet. V předškolním věku mohou dostat za úkol složit inhalátor. U školáků můžeme očekávat, že si zvládnou sami vzít před svačinou Kreon. Během kontrol se na ně může lékař obracet s jednoduchou otázkou.

Cílem je, aby dítě nebylo jen pasivním příjemcem léčby, ale aby ji považovalo za součást svého života, za kterou je zodpovědné. Děti, které dostanou příležitost starat se o některé věci samy, bývají méně úzkostné, lépe dodržují léčbu a celkově se jim po zdravotní i psychické stránce vede lépe. Vždy však mějme na paměti, že povinnosti je potřeba dávkovat postupně, přiměřeně vzhledem k věku a děti dostatečně kontrolovat.

Komunikace o onemocnění

Obecně podporujeme rodiče v tom, aby na situaci nezůstávali sami a s blízkým okolím o nemoci mluvili. **Každá rodina má však svůj komunikační styl, tempo a jinou potřebu sdílet.** Rodiče si mohou sami zvolit, s kým o onemocnění budou hovořit a kolik informací předají. Rodiče, dětští i dospělí pacienti mají většinou několik verzí o onemocnění, které používají. Obsáhlejší, detailní sdílí s blízkými. Obecné, krátké verze mají připravené pro širší okolí. Jsou jistě i situace, ve kterých je v pořádku

nesdělovat nic.

Pro rodiče malých dětí mohou být stresující zdánlivě banální situace, jako je například cvičení s miminky nebo procházka v parku. Rodiče mohou být nervózní z otázek na dítě, z komentářů o zdraví či nemoci. Stres z takových situací se může zmírnit, pokud si rodič dopředu promyslí, jakým způsobem by na takové otázky chtěl reagovat. Pro někoho může být příjemnější hovořit zcela otevřeně, někdo se rozhodne nesdělít nic a obě varianty jsou naprosto v pořádku.

Pokud má děťátko s CF sourozence, je dobré promyslet také komunikaci s ním. Obecně lze doporučit otevřenost a před sourozenci informace nezatajovat. Na otázky vždy reagovat a pokoušet se je zodpovědět přiměřeně vzhledem k věku. Sourozence je možné do péče o nemocné děťátko zapojovat – menší dítě díky zkušenosti lépe porozumí tomu, co cystická fibróza je a jak se léčí. **Angažovanost sourozence má také pozitivní vliv na utváření sourozeneckého vztahu.**

Rodiče velice brzy uvažují o tom, jak o onemocnění mluvit se samotným dítětem. Jak dítě přirozeně poznává svět okolo sebe, učí se také o své nemoci. Komunikace ohledně nemoci a léčby začíná hned na začátku života a probíhá zcela přirozeně. Díky tomu rodiče někdy nabydou dojmu, že když dítě s CF vyrůstá, není potřeba s ním o nemoci mluvit. Není to tak. **Ačkoliv je CF a její léčba každodenní součástí života, neznamená to, že si o tom děti nepotřebují popovídat.** V tomto ohledu se osvědčuje reagovat na otázky dítěte, které přirozeně přijdou mezi třetím až šestým rokem. Klidně ho můžete i pobídnout, že se může na cokoliv zeptat, pokud by chtělo.

Na návštěvách u lékaře zkoušejte dítě zapojovat, nenechávejte jej kontrolu jen pasivně strpět. Můžete ho například nechat zodpovědět některé jednoduché otázky či se na něj v průběhu rozhovoru obracet.

Otevřená komunikace a dostatek informací pomáhají dítěti lépe rozumět tomu, co se kolem něj děje, zlepšuje to ochotu spolupracovat

v léčbě a v neposlední řadě připravuje dítě k samostatnosti.

Děti se v rámci rodiny učí o své nemoci přemýšlet i mluvit s ostatními.

Jakmile se dítě dostane do věku, kdy nastoupí do MŠ nebo ZŠ, bude pro něj velkou výhodou, že o své nemoci dovede hovořit. Dítě by mělo být z rodiny připravené na to, že se ho někdo může zeptat, proč bere před svačinou prášky nebo proč nemůže mazat tabuli. Dítěti taková výbava usnadňuje začlenit se do kolektivu a za svou nemoc (nebo brání léků) se nestydět. Situaci napomáhá i to, když rodič předem informuje učitele a domluví se s ním, že k některým aspektům nemoci, jako je například pokašlávání nebo brání Kreonů, je lepší nestáčet pozornost a nechat je bez povšimnutí proběhnout.



Kapitola 14: Paliativní péče a CF

Paliativní péče je dle definice WHO „přístup, který zlepšuje kvalitu života pacientů a jejich rodin čelících život ohrožujícímu onemocnění prostřednictvím prevence a úlevy od utrpení pomocí včasné identifikace a bezchybného hodnocení a léčby bolesti a dalších problémů v oblasti tělesné, psychosociální a duchovní“.

Pojem paliativní péče může vyvolávat obavy, jelikož bývá spojován s koncem života. To je ovšem chybný výklad. **Paliativní péče se zaměřuje na zlepšení kvality života lidí se závažným onemocněním a celé jejich rodiny** bez ohledu na to, jestli se z nemoci lze vyléčit, nebo je chronická a nemocný má před sebou mnoho let, anebo je už jasné, že léčba byla vyčerpána a nemocnému zbývá už jen krátký čas. Paliativní péče se nezabývá pouze eliminací bolesti a jiných nepříjemných příznaků onemocnění, ale zaměřuje se i na duševní pohodu nemocného a jeho rodiny, vztahy a optimální začlenění do společnosti. Neopomíjí ani spirituální aspekt života, otázky hodnot a smyslu života.

Paliativní péči poskytují zpravidla paliativní týmy, které v současné době fungují při některých velkých nemocnicích. Například ve FN Motol je pro dospělé pacienty **Tým dospělé podpůrné a paliativní péče** a pro dětské pacienty **Tým dětské podpůrné péče**. Paliativní (či podpůrný) tým je složen z lékařů, zdravotních sester, sociálních pracovníků, psychologů a duchovních, případně dalších specialistů (fyzioterapeut, ergoterapeut, výživový specialista atd.). Ideálem je, aby se paliativní přístup u pacientů se závažnou diagnózou uplatňoval v celém spektru poskytované péče.

V současné době se paliativní péče rozděluje na časnou a terminální, nicméně v oblasti péče o děti se závažnou diagnózou je do budoucna

předpokládán koncept průběžné, koordinované komplexní péče, včetně paliativní.

Časná paliativní péče začíná stanovením diagnózy. Pomáhá pochopit, co nemoc znamená, a udělat si představu, jak život s ní bude vypadat. Pomáhá vyrovnat se s nemocí a naučit se s ní žít. Je zaměřena na potřeby rodiny. Pojmenovává přání, obavy a nejistoty. **U dětí s cystickou fibrózou jsou v popředí časně péče** (vzhledem k zpravidla velmi nízkému věku dítěte při stanovení diagnózy) **rodiče, ale také sourozenci, popřípadě prarodiče i širší rodina.** Odborníci z oblasti paliativní péče mohou účinně pomoci všem zúčastněným přijmout nemoc a dítě s nemocí, dobře mezi sebou navzájem komunikovat, rozložit síly v rodině a najít způsob, jak umět co nejlépe hrát s rozdanými kartami. **Pokud rodiče vědí, že se jim narodí dítě se závažným onemocněním, například cystickou fibrózou, může účinná pomoc začít už před narozením. V tomto případě mluvíme o perinatální paliativní péči.**

Později se paliativní péče zaměřuje na děti samotné, na jejich vnímání a přijetí nemoci, sžití s léčebným režimem, začlenění do školky a školy a podobně. Paliativní či podpůrné (je to jen otázka názvosloví) týmy mohou být nápomocné kdykoli, kdy se změní zdravotní stav, je třeba udělat závažné rozhodnutí v léčbě či dojde k významné události v rodině.

V roce 2021 vznikla díky institutu Pallium a mnoha odborníkům v oblasti dětské paliativní péče **Koncepce péče o děti a dospívající se závažnou život limitující a ohrožující diagnózou a jejich rodiny,** která předpokládá průběžnou koordinovanou multidisciplinární péči od stanovení diagnózy. Rovněž Česká asociace pro vzácná onemocnění usiluje o zavedení pozice **koordinátora péče pro pacienty se vzácným**

onemocněním. Děti s cystickou fibrózou a jejich rodiny by měl tento koordinátor péče provázet, znát jejich nemoc, celkovou situaci a potřeby, znát síť zdravotních a sociálních služeb v místě bydliště. Měl by umět rodině doporučit vhodnou službu, pomoci v komunikaci s dalšími institucemi, se školou apod. Měl by být rodině k dispozici jako odborník, průvodce a podpora. Do budoucna lze předpokládat, že na Koncepti péče o děti a dospívající se závažnou život limitující a ohrožující diagnózou a jejich rodiny naváže obdobná koncepce péče o dospělé pacienty, a tak budou mít nemocní cystickou fibrózou k dispozici koordinátora péče i v dospělosti.

Terminální paliativní péče znamená péči v závěru života. Zpravidla ji poskytují hospice, ať už lůžkové, nebo domácí. Cílem je i zde maximální kvalita života až do konce. Pracovníci hospice se zaměřují na tlumení všech nepříjemných příznaků onemocnění, jako je bolest či dušnost, ale rovněž i na duševní pohodu umírajícího a jeho rodiny, přijetí blízkého se konce, otevřenou komunikaci v rodině a co nejlepšího naplnění času, který zbývá. Naděje na uzdravení se mění na naději, že umírající stihne udělat a vyslovit vše, co potřebuje, aby mohl v pokoji odejít. **Do terminální paliativní péče patří i péče o pozůstalou rodinu v období truchlení.** Vzhledem k pokrokům v léčbě cystické fibrózy a stále se prodlužujícímu životu nemocných se terminální paliativní péče dětí s cystickou fibrózou prakticky netýká a přesouvá se do vyšších dekád života.

Jak bylo uvedeno na začátku kapitoly, pojem paliativní péče vyvolává obavy, protože je spojován se smrtí. I proto bývá někdy nahrazován termínem podpůrná péče. **Důraz paliativní péče je kladen na člověka, ne na nemoc.** Akceptuje nejistou budoucnost a zabývá se tím, co nemocný a jeho rodina potřebují, aby mohli prožívat svůj život jako hodnotný a naplněný. Dětská paliativní péče umožňuje dítěti mít na jeho životní situaci vliv. Učí věnovat pozornost kvalitě života v důrazu na přítomnost a zbavit se úzkosti z možného omezení jeho délky. **Cílem paliativní péče není urychlit nebo odložit smrt, ale žít co nejhezčí život, navzdory nemoci, až do konce.**



ČÁST 4

Nové možnosti léčby CF



Kapitola 15: Modulátory CFTR

Léčba cystické fibrózy byla dlouhá léta založena na třech základních pilířích:

- 1. na zachování průchodnosti dýchacích cest** navzdory tvorbě a přítomnosti hustého hlenu, který má tendenci dýchací cesty ucpávat,
- 2. na dodávání chybějících enzymů slinivky břišní**, nutných pro vstřebávání tuků,
- 3. na včasné léčbě všech možných komplikací**, které cystickou fibrózu doprovázejí, jako například včasné a razantní podávání antibiotik kvůli infekcím v plicích nebo brzké zahájení léčby inzulinem při rozpoznání cukrovky.

V roce 2012 se do léčebného schématu přiřadil čtvrtý pilíř, který z pohledu mechanismu účinku překonává všechny výše uvedené léčebné postupy, neboť řeší samotnou příčinu nemoci. Tento poslední pilíř je postaven na lécích, označovaných jako **modulátory CFTR**, tedy na léčivých látkách, které **působí na chloridový kanálek**.

Připomeňme si, že chloridový kanálek je bílkovina, které je u pacientů s cystickou fibrózou předurčen několikery osud.

A) Bílkovina se v buňkách vůbec netvoří.

B) Bílkovina se tvoří chybně a předčasně se v buňce rozpadá.

C) Bílkovina nefunguje na povrchu buněk tak, jak má.

O tom, která z těchto variant poškození chloridového kanálu je přítomna u toho kterého pacienta, **rozhodují mutace genu CFTR** pro chloridový kanálek. Protože modulátory dovedou opravit jen některé chyby chloridového kanálu, šance na jejich uplatnění v léčbě jsou úzce provázány s tím, jakou mutaci pacient má. Znamená to, že neexistuje jeden univerzální modulátor, který by fungoval na všechny pacienty bez

ohledu na to, jakou mutaci mají, a že bohužel někteří pacienti mají takové mutace, které vedou k formám poškození chloridového kanálku, na něž modulátorovou léčbu nelze z principu věci použít.

Modulátory CFTR mohou na chloridový kanálek působit na dvou různých úrovních. Mohou ovlivňovat jeho výrobu v buňce (situace B, zmíněná výše) nebo jeho funkci na povrchu buňky (situace C). První skupině, která opravuje (koriguje) proces výroby, se říká **korektory**; léky ve druhé skupině, která zvyšuje potenciál chloridového kanálku ve smyslu jeho funkčnosti, se označují jako **potenciátory**. Všimněme si, že není k dispozici žádná třetí skupina, která by dokázala napravit situaci A, kdy se vůbec žádná bílkovina v buňce netvoří. Taková situace není ovlivnitelná modulátorovými léky; není totiž co modulovat.

Pacientům je léčba modulátory **předepisována na základě mutací**, které nesou, a podle věku, pro který je léčba schválena. Pokud má pacient alespoň jednu mutaci z kategorie C, teoreticky postačí pro léčbu potenciátor. Má-li mutaci, která vede k situaci B, pak je nezbytné léčit kombinací korektoru a potenciátoru. V roce 2012 se na trhu objevil první z modulátorových léků – obsahující jen potenciátor –, který byl vyhrazen jen pro malou skupinku pacientů s tzv. keltskou mutací G551D, jež splňovala podmínku C. Pokrok ve výzkumu modulátorů však záhy otevřel příležitost léčby pacientů i s mutací F508del, která je zdaleka nejčastější a která způsobuje na buněčné úrovni situaci B. Po objevení korektorů první generace bylo od roku 2015 nejprve možné léčit podskupinu takových pacientů, kteří mají kombinaci mutací F508del + F508del (jedná se o tzv. homozygoty). V roce 2019 se díky korektoru nové generace rozšířila indikace léčby na všechny pacienty s F508del; postačovala tedy podmínka přítomnosti aspoň jedné mutace F508del (taková pacienti se

z genetického hlediska označují jako heterozygoti). Od této chvíle začalo být možné léčit jak homozygoty pro F508del, tak heterozygoty pro F508del.

Věková hranice pro léčbu se mění podle toho, pro které věkové skupiny je klinickými studiemi ověřena účinnost a bezpečnost nového léku. Tradičně se klinické studie u cystické fibrózy pro modulátorovou léčbu provádějí nejprve u pacientů starších 12 let, posléze následuje klinický výzkum pro děti od šesti let. S přibývajícimi znalostmi ze studií se tedy věková hranice postupně posouvá níže a níže. Samozřejmým a žádoucím cílem je prokázat účinek a bezpečnost léku i pro nejmenší pacienty tak, aby kritérium věku nakonec nebylo nutné pro nasazení modulátorové léčby vůbec brát v potaz.

Účinnost modulátorů je objektivně nejlépe viditelná na vylepšení plicních funkcí pacientů. Změna v hodnotě **FEV1**, která nejčastěji slouží k posouzení míry postižení plic, nastává během několika dní až týdnů od zahájení léčby. U některých léků, které jsou proto také někdy označovány jako vysoce efektivní modulátorové léky (z anglického highly effective modulator therapy, HEMT), nastoupá v průměru o 10 až 15 % v porovnání s hodnotou před začátkem terapie. U těchto léků s označením HEMT je zároveň pozorován významný pokles **koncentrace soli v potu**, a to až k hodnotě 60 mmol/l, která znamená u potního testu hranici pro diagnózu cystická fibróza. Neznamená to, že by léky, které snižují hodnotu potního testu pod diagnostickou mez, změnily vlastní diagnózu (protože další diagnostický znak pro cystickou fibrózu, tedy dvě mutace genu CFTR, zůstává nezměněn), ale z toho, že ovlivňují koncentraci soli v potu, jasně vyplývá, že léčba je velmi účinná a působí na celé tělo, nejen na dýchací cesty. Dalším podstatným aspektem léčby je stabilizace onemocnění a snížení výskytu akutního zhoršení klinického stavu, tzv. akutních exacerbací. Dobrou zprávou je, že tento pozitivní, dlouhodobý efekt přinášejí nejen modulátory ze skupiny HEMT (tedy Kalydeco a Kaftrio), ale je potvrzen pro úplně všechny modulátorové přípravky (tedy i Orkambi a Symkevi).

Modulátory otevřely novou éru léčby cystické fibrózy, která rapidním způsobem mění životy jednotlivých pacientů. Zlepšuje prognózu nemoci s výrazným prodloužením délky života, a to při současném vylepšení jeho kvality. Přesto však modulátory neznamenají konečnou pro další výzkum v léčbě. Palčivou otázkou nadále zůstává, jak terapeuticky pomoci pacientům, kteří kvůli typu své mutace nemohou profitovat z léčby modulátory. Na tomto poli probíhá intenzivní výzkum, jehož cílem je zasáhnout situaci A, popsanou výše, a změnit ji na situaci B, tedy aby se bílkovina pro chloridový kanálek začala v buňce tvořit do podoby, kterou mohou ovlivňovat korektory. Zároveň se výzkum soustředí na léčebné postupy alternativní k modulátorové léčbě, jejichž využití by nebylo závislé na typu mutace. Tyto postupy, které zahrnují genovou léčbu, léčbu kmenovými buňkami či opravy genu přímo v buňkách, by pak jednou mohly dokonce překonat modulátorovou léčbu a stát se ústředním, ne-li jediným pilířem léčby cystické fibrózy.

Přehled modulátorových léků k roku 2024

Název léku a dávkování	Účinná látka: korektor	Účinná látka: potenciátor	Řeší situaci*	Příklady mutací, které odpo- vídají na léčbu (jsou uvedeny v kombinaci s druhou mutací, kterou musí pacient také nést)
Kalydeco 2× denně	není obsa- žen	ivakaftor	C	G551D + jakákoliv jiná mutace
Orkambi 2× denně	lumakaftor	ivakaftor	B	F508del + F508del (žádná jiná kombinace na léčbu neodpovídá)
Symkevi 1× denně + Kalydeco 1× denně	tezakaftor	ivakaftor	B	F508del + F508del
			C i B	F508del + mutace, která vede k situaci C (např. 2789+5G » A nebo 3849+10kbC » T)
Kaftrio 1× denně + Kalydeco 1× denně	elexakaftor a tezakaftor	ivakaftor	B	F508del + F508del; F508del + jakákoliv mutace, která nevede k situaci C (např. CFTRdele2,3(21 kb))
			C i B	F508del + mutace která vede k situaci C (např. 2789+5G » A nebo 3849+10kbC » T)

* Situace, které se týkají funkce a tvorby chloridového kanálku: B = kanálek se tvoří chybně a rozpadá se uvnitř buňky; C = kanálek je přítomen na správném místě, tedy na povrchu buňky, ale nefunguje správně. Tyto kategorie, vytvořené pro zjednodušení textu, se rámcově shodují s odborně správnějšími, funkčními třídami mutací (viz kapitola 2: Jak se CF diagnostikuje a jak lépe rozumět genetice) následujícím způsobem: B odpovídá třídě II; C odpovídá třídám III, IV a V.



Přílohy



Příloha A: Zdroje informací

Klub nemocných cystickou fibrózou
www.klubcf.cz
info@klubcf.cz

Český registr cystické fibrózy
www.cfregistr.cz

Orphanet: portál pro vzácná onemocnění
www.orpha.net

European Cystic Fibrosis Society
www.ecfs.eu

Cystic Fibrosis Foundation
www.cff.org

Cystic Fibrosis Trust
www.cysticfibrosis.org.uk

CF Europe
www.cf-europe.eu

MedlinePlus: důvěryhodné informace o zdraví
www.medlineplus.gov

National Institutes of Health: databáze klinických studií
www.clinicaltrials.gov



Příloha B: CF centra v České republice

Kontakty na centra specializované péče o pacienty s cystickou fibrózou

Praha

CF CENTRUM FN MOTOL – DĚTSKÉ ODDĚLENÍ: 224 432 230

CF CENTRUM FN MOTOL – DOSPĚLÉ ODDĚLENÍ: 224 436 646

Brno

CF CENTRUM FN BRNO – DĚTSKÉ ODDĚLENÍ: 532 234 555

CF CENTRUM FN BRNO – DOSPĚLÉ ODDĚLENÍ: 532 231 111

Hradec Králové

CF CENTRUM FN HRADEC KRÁLOVÉ – DĚTSKÉ ODDĚLENÍ: 495 833 427

CF CENTRUM FN HRADEC KRÁLOVÉ – DOSPĚLÉ ODDĚLENÍ: 495 834 775

Plzeň

CF CENTRUM FN PLZEŇ – DĚTSKÉ ODDĚLENÍ: 377 104 670

CF CENTRUM FN PLZEŇ – DOSPĚLÉ ODDĚLENÍ: 377 402 362

Olomouc

CF CENTRUM FN OLOMOUC – DĚTSKÉ ODDĚLENÍ: 588 444 631

CF CENTRUM FN OLOMOUC – DOSPĚLÉ ODDĚLENÍ: 588 445 130

Pacientská organizace Klub nemocných cystickou fibrózou již více než 30 let pomáhá lidem s CF.

Klub nemocných cystickou fibrózou je pacientská organizace s více než třicetiletou tradicí. Je jedinou organizací v České republice, která sdružuje nemocné cystickou fibrózou a pomáhá jim. Poskytuje nemocným, jejich rodinám a blízkým veškerý informační servis ohledně všech aspektů onemocnění. Členům Klubu CF je poskytována sociální, finanční, materiální i psychologická pomoc. Klub spolupracuje s odborníky z CF center po celé České republice. Podporuje projekty týkající se zdokonalení léčby, diagnostiky a vzdělávání odborníků, kteří se problematice CF věnují. Celkově se zasazuje o zlepšování kvality života pacientů s cystickou fibrózou.

Pacientům zajišťuje především dechové pomůcky, inhalátory a náhradní díly k nim, vybavuje centra cystické fibrózy v nemocnicích, vydává nové příručky a letáky. Zároveň hájí zájmy pacientů, jedná s pojišťovnami a příslušnými orgány o úhradě nových léků.

Neméně důležitou úlohou Klubu CF je zvyšování informovanosti veřejnosti o tomto onemocnění. Ten informuje jak laickou, tak odbornou veřejnost o existenci tohoto onemocnění, o jeho projevech a důsledcích, jakož i o možnostech léčby.

Na vedení a fungování organizace se podílejí aktivní rodiče, pacienti a odborníci zabývající se cystickou fibrózou, kteří pomáhají v rozvíjení aktivit ve prospěch nemocných cystickou fibrózou.

Vydal:

Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s., Praha

**Redakce:**

MUDr. Tereza Doušová, Ph.D., Mgr. Radka Svobodová

Grafická úprava a sazba:

Elite Solutions, s.r.o.

Vytiskl:

Uniprint s.r.o.

Kolektiv autorů / Seznamte se s cystickou fibrózou

© Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s., 2025

ISBN 978-80-906670-5-1

Vydání knihy podpořili:

Děkujeme.