

Cisztás fibrózis



Fontos kiemelni, hogy bár a CF szigorú napi protokollt és öngondoskodást igénylő progresszív állapot, az érintettek teljes életet élhetnek, iskolába járhatnak és munkát vállalhatnak.

A CISZTÁS FIBRÓZIS OKA

A CF kialakulásáért egy speciális gén (CFTR) kóros módosulása (mutációja) felelős. A betegség autoszomális recesszív módon öröklődik, ami azt jelenti, hogy betegség csak akkor alakul ki, ha a genetikai eltérést mindkét szülő hordozza, és mindketten átadják gyermekük számára. Abban az esetben, ha csak egyik szülő genetikai állományából „érkezik” a kóros gén, akkor tünetmentes génhordozásról beszélünk. Lévéen a CF genetikai eredetű örökletes kórkép, a legnagyobb kockázatúnak azok tekinthetők a betegség kialakulására, akiknek családjában már fordult elő hasonló betegség, illetve más okból végzett genetikai vizsgálat során már igazolódott a kóros gén jelenléte, azaz a genetikai hordozó állapot.

A CISZTÁS FIBRÓZIS TÜNETEI

A CF-re általában már az első életévben fény derül, hiszen a nagy mennyiségű, bűzös széklet ürítésével járó állandó hasmenés, a köhögés, az állandóan visszatérő tüdőgyulladásos epizódok, a krónikus

A cisztás fibrózis (CF) egy örökletes megbetegedés, mely elsősorban a tüdőt és az emésztőtraktust érinti, de más szerveket is megbetegíthet. A CF tüneteit és szövődményeit alapvetően az okozza, hogy míg az egészséges szervezet által termelt nyák áttetsző, híg és síkos tapintatú, addig CF-ben sűrű, tapadós nyák termelődik, ami ahelyett, hogy síkosító és felületvédő anyagnak viselkedne, elzárja a kivezetőcsövek nyílását. Ezzel leginkább a tüdő és a hasnyálmirigy, de emellett más szervek működését is károsítja.

köhögés, a sós érzetű bőr, valamint a lassú súlygyarapodás és a kortársaktól elmaradó fejlődés korán a betegségre irányítja a gyant. Ritkább esetekben azonban egészen a serdülőkorig vagy még későbbre tolódhat a diagnózis felállítása.

A későbbiekben a tünettant alapvetően az szabja meg, hogy a betegség milyen szerveket érint, ám a tüdőérintettség tipikus. A rendellenesen besűrűsödött, tapadós nyák a tüdőben felhalmozódva légzési nehézségeket okozhat, légúti fertőzésekre hajlamosíthat, illetve végső esetben légzési elégtelenséghez vezethet.

A betegség által tipikusan érintett másik szerv az emésztőtraktus, ezen belül is leginkább a hasnyálmirigy és a máj. Progresszív módon csökken a szervezetben a hasnyálmirigy által termelt enzimek mennyisége. Ez ahhoz vezet, hogy zavart szenved a tápanyagok felszívódása, ami idővel elégtelen tápláltságot, malnutriciót eredményez.

Egyénileg változó, mely tünetek milyen súlyossággal kombinálódnak adott esetben, ám a leggyakoribb tünetek az alábbiak:

- visszatérő, gyakran ismétlődő légúti fertőzések;
- zihálás, nehézlégzés, köhögés;
- elégtelen fejlődés és súlygyarapodás;
- székrekedés vagy hasmenés, nagy mennyiségű bűzös széklet ürítése;



Betegség csak akkor alakul ki, ha a genetikai eltérést mindkét szülő hordozza, és mindketten átadják gyermekük számára.

- a bőr és a szemfehérje sárgás elszíneződése (az epeutak elzáródásának jeleként);
- újszülöttkorban bélelzáródás hívhatja fel a figyelmet a betegségre (melynek oka, hogy a magzati bélsár, a mekónium is sűrűbb, tapadósabb a normálisnál).

A tünetek másik része a CF által okozott szervi károsodásokra a vezethető vissza.

A CISZTÁS FIBRÓZIS KÖVETKEZMÉNYEI

Tüdő és légutak. A leggyakoribb légzőrendszeri következmény a fertőzésekre való fokozott hajlam, melynek következtében gyakran visszatérő tüdőgyulladásos epizódok jelentkeznek.

Hosszabb fennállás esetén a légutak szerkezete is károsodhat, melynek következtében a kisebb légutak (bronchusok, bronchiolusok) kórosan kitágulhatnak, hegesedhetnek, faluk megvastagodhat, ami tovább ronthatja a már egyébként is rossz légzőműködést.

Végső soron a betegség légzési elégtelenségbe torkollhat, amikor a légzőrendszer már olyan mértékben károsodik, hogy többé nem képes elvégezni a létfontosságú légcserét, ezzel életveszélyes állapotba sodorva a beteget.

Emésztőrendszer. A sűrű, tapadós nyák a normális emésztéshez elengedhetetlen enzimek kiválasztását is gátolja. Ennek következtében zavart szenved a létfontosságú tápanyagok (fehérjék, zsírok, zsírban oldódó vitaminok stb.) felszívódása. Táplálkozási hiányállapot jön létre, annak minden következményével (lassult növekedés, fejlődésmaradás, testsúlycsökkenés, ismétlődő hasnyálmirigy-gyulladások stb.).

A hasnyálmirigy felelős a cukrok felszívódásához és lebontásához elengedhetetlen inzulin előállításáért, ami CF eseteiben ugyancsak zavart szenved. Ennek következménye cukorbetegség.

A károsodás nem kíméli a májban futó epevezetéseket sem, melynek jeleként sárgaság, zsírmáj, cirrózis, illetve esetenként epekőesség alakulhat ki.

Reprodukciós szervek. A nemzőképesség a betegséggel élő férfiak túlnyomó többségét érinti, melynek hátterében többnyire az áll, hogy a besűrűsödött nyák teljesen elzárja a heréket a prosztátával összekötő ondóvezetékét. Nőknél a fogamzóképeség csökkenhet. A nők esetében azt is meg kell jegyezni, hogy

a várandósság sokszor súlyosbíthatja az alapbetegség tüneteit.

Váz-izomrendszer. CF kapcsán nagyobb az esély csontritkulás (osteoporózis) kialakulására, emellett gyakoriak az ízületi és izomfájdalmak, illetve az ízületi gyulladás is.

A folyadék- és elektrolitháztartás zavarai. A nagy sótartalmú verejték fokozott termelése miatt a szervezet sót és elektrolitokat veszíthet, ezen túlmenően könnyebben alakul ki folyadékhiányos állapot (dehidráció) is. Ez utóbbi kockázatára különösen magas külső hőmérséklet, valamint fokozott fizikai terhelés során kell odafigyelni.

Mentális problémák. Egy tartósan fennálló, folyamatosan súlyosbodó, gyógyíthatatlan betegség tudata mindig hatalmas lelki terhet ró az érintettekre, ami félelemhez, depresszióhoz és szorongáshoz vezethet.

A CISZTÁS FIBRÓZIS DIAGNOSZTIKÁJA

A cisztás fibrózis felismerésére ma már újszülöttkori vizsgálatok is rendelkezésre állnak, illetve genetikai tanácsadóhoz is fordulhat már a gyermekvállalás előtt az, aki a családban előfordult hasonló betegség alapján gyanítja, hogy hordozhatja a kóros gént.

A későbbiekben általában nem jelent nehézséget a betegség felismerése a tünetek és tipikus szervi érintettségek alapján. Kérdéses esetekben genetikai vizsgálat, illetve a verejték összetételének elemzése végezhető.

A CISZTÁS FIBRÓZIS TERÁPIÁJA

Ahogy a bevezetőben már szó esett róla, a betegség végleges gyógyítására alkalmas módszer egyelőre nem áll rendelkezésre. A beteg állapotához és tüneteire igazodó, egyénre szabott kezeléssel azonban a tünetek enyhíthetők, a betegség progressziója lassítható, az érintettek életminősége

javítható. Így jó életminőségben eltöltött hosszú évek nyerhetők.

Megoldást ígérhet az egyelőre gyermekcipőben járó génterápia, melynek segítségével nagyon korai életkorban megpróbálkozhatnak az orvosok a kóros gén kijavítására vagy ép génnel történő helyettesítésével.

A légúti tünetek javítására jelenleg a fizioterápia, légzőtorna, a fizikai aktivitás fenntartása és tüneti gyógyszerek állnak rendelkezésre. Súlyos tüdőkárosodás esetén csak a tüdőtranszplantáció ígérhet megoldást. A légúti tünetek kezelése során kiemelt figyelmet kell fordítani arra, hogy a tartósan fennálló tüdőbetegség idővel szívnagyobbodást és egyéb kardiológiai problémákat okozhat.

Az emésztőszervi érintettség szempontjából kedvező hatású kiegyensúlyozott, kalóriában és fehérjékben gazdag, ugyanakkor zsírokban szegény étrend összeállítása. Enzimhiány esetén a kiesett enzimeket kívülről szükséges pótolni erre alkalmas készítmények formájában. A CF következtében kialakult cukorbetegség kezelése és a beteg hosszú távú gondozása diabetológiai szakrendelésen történik, dietetikus szakember bevonásával.

A CISZTÁS FIBRÓZIS PROGNÓZISA

A korszerű terápiás és gondozási módszerek bővülésével az utóbbi évtizedekben jelentősen javultak az életkilátások: míg az ezredforduló előtt a várható élettartam 30 évre volt tehető, ez mára nők esetében körülbelül egy évtizeddel meghosszabbodott, férfiak esetében pedig még ennél is hosszabb várható élettartamra számíthatunk. Az életkilátásokat nagyban megszabja, milyen életkorban derül fény a betegségre, ami ugyancsak alátámasztja a korai felismerés fontosságát.

EZ A TÁJÉKOZTATÓ NEM HELYETTESÍTI AZ ORVOSI KEZELÉST. A BETEGEK SZÁMÁRA KÉSZÍTETT MÁSOLATOKTÓL ELTEKINTVE FELHASZNÁLÁSA CSAK A KIADÓ ÍRÁSOS HOZZÁJÁRULÁSA NYOMÁN ENGEDÉLYEZETT.