

Rugsėjo 8-oji – Pasaulinė cistinės fibrozės diena

Virginija Kalinauskaitė

LSMU MA Pulmonologijos ir imunologijos klinika



Cistinė fibrozė – genetiškai paveldima liga. Dažniausiai ji diagnozuojama naujagimystėje, kūdikystėje ar vaikystėje ir gerokai rečiau – suaugusiesiems, tačiau gerėjant diagnostikos ir gydymo galimybėms, tokių pacientų daugėja. Vakarų Europos šalių ir JAV duomenimis, suaugusių pacientų skaičius per pastaruosius keturis dešimtmečius padidėjo daugiau nei 400 proc. ir sudaro daugiau nei 50 proc. visų cistine fibroze sergančių pacientų. Sergamumas cistine fibroze pasaulyje nėra vienodas: Vakarų Europoje serga 1 iš 2500 naujagimių, tarp Afrikos amerikiečių – 1 iš 15 tūkst., o tarp Azijos amerikiečių – tik 1 iš 30 tūkst. Dabar Europoje yra apie 29 tūkst. cistine fibroze sergančių asmenų, Jungtinėse Amerikos Valstijose – 27 tūkst. Manoma, kad iš viso pasaulyje serga apie 70 tūkst. asmenų, Lietuvoje – mažiau nei šimtas vaikų ir suaugusiųjų.

Cistinė fibrozė paveldima autosominiu recesyviniu būdu. Patogeneziškai cistinė fibrozė pažeidžia egzokrininių liaukų (pvz.: prakaito liaukų, kasos, bronchų ir žarnyno gleivinėje esančių taurinių ląstelių) funkciją, sutrikdo tarpląstelinę jonų (natrio, chloro, bikarbonatų) pernašą, vandens apykaitą. Šiuos sutrikimus lemia cistinės fibrozės transmembraninio potencialo reguliatoriaus (CFTR) geno mutacijos (pav.), sąlygojančios CFTR baltymo sandaros ar funkcijos pažeidimus, neadekvatų jo kiekį. CFTR baltymas veikia kaip jonų kanalas, o esant CFTR geno mutacijoms, CFTR baltymas tinkamai nefunkcionuoja. Sutrikus pagrindinių chloro, natrio jonų pernašai, vandens apykaitai, egzokrininių liaukų

gaminamas sekretas tampa labai tirštas, sunkiai pasišalina (iš kvėpavimo takų) arba neatlieka savo funkcijos (kasos fermentai).

Naujagimiui liga įtariama, kai yra mekoninis žarnų nepraeinamumas, užsitęsusi gelta; kūdikiui, vaikui, paaugliui – pastebėjus neįprastai sūrų prakaitą, dažnai kartojantis kvėpavimo takų infekcijoms, kai yra malabsorbcijos sindromas ar fenotipinė išvaizda (laikrodžio stikliuką primenantys nagai ar į būgno lazdeles panašūs pirštai), jei vaiko svoris atsilieka nuo normos pagal amžių. Išskirtinai šiai ligai būdingų simptomų nėra: įvairiais žmogaus gyvenimo tarpsniais liga gali pasireikšti skirtingai ir priklauso nuo pažeidžiamų organų (plaučių, kasos, kepenų, lytinių organų ir pan.). Sergant cistine fibroze vyrauja kvėpavimo ir virškinimo organų pažeida. Daugeliu atvejų dėl simptomų kompleksškumo vaikams ligą diagnozuoti nėra sunku, kiek sudėtingiau tai padaryti suaugusiesiems. Kadangi cistinės fibrozės simptomai neryškūs (lengvi), gydytojai dažniausiai nepagalvoja, kad pacientas gali sirgti šia liga, o tai lemia vėlyvą diagnostiką. Pradinė suaugusiųjų cistinės fibrozės išraiška gali būti kartotinės apatinių kvėpavimo takų infekcijos, sinusitai, neaiškios kilmės bronchektazės, cukrinis diabetas, nevaisingumas, mėnesinių ciklo sutrikimai, amenorėja. Kai cistinė fibrozė diagnozuojama suaugusiam asmeniui, paprastai vyrauja kvėpavimo organų pažeidimas, o kasos funkcijos, kiti virškinimo trakto veiklos sutrikimai būna lengvesni.

Įtariant cistinę fibrozę, būtina kuo anksčiau pacientą siųsti gydytojo specialisto konsultacijos, nes tik laiku diagnozavus ir tinkamai gydant ligą galima reikšmingai pagerinti ligonio gyvenimo kokybę, pailginti gyvenimo trukmę. Cistinė fibrozės diagnostika remiasi būdingais klinikiniais simptomais ir/ar šeimine anamneze, chloro jonų koncentracijos prakaito nustatymu, genetiniu tyrimu (ieškoma CFTR baltymą koduojančio geno mutacijų). Šie tyrimai atliekami ne visose gydymo įstaigose.

Cistinės fibrozės gydymas sudėtingas ir kompleksinis. Pagrindinis gydymo tikslas – pagerinti ligonio gyvenimo kokybę ir pailginti gyvenimo trukmę. Taikomos įvairiausios gydymosi priemonės: fizinė medicina, medikamentinis gydymas (bronchų sekretą skystinantis, simptomus mažinantis, antiinfekcinis, pažeistų organų funkciją gerinantis, uždegimą slopinantis, ligos komplikacijas gydantis, pakaitinė kasos fermentų terapija), subalansuota mityba, gydymas deguonimi, tam tikrais atvejais neapsieinama ir be chirurginių procedūrų (nosies polipų, sinusų, plaučių operacijos, organų transplantacijos). Kadangi šia liga serga jauni žmonės, neretai prireikia ir psichologo, psichiatro konsultacijų, socialinio darbuotojo pagalbos.

Visame pasaulyje diagnostikos ir gydymo požiūriu naudingi yra specializuoti tiek vaikų, tiek suaugusiųjų cistinės fibrozės centrai. Centrai sukurti tam, kad ligoniui būtų suteikta kiek įmanoma geresnė priežiūra, skirtas tinkamiausias tiek paūmėjimų, tiek stabilios ligos gydymas. Gydymo tikslams įgyvendinti būtina daugiadisciplinė cistinės fibrozės srityje patyrusių specialistų pagalba, todėl centruose dirba įvairių medicinos sričių specialistai, kurie tobulinasi cistinės fibrozės srityje ir gali kompetentingai spręsti cistine fibroze sergančiam asmeniui kylančias sveikatos problemas. Centruose sudaromi išsamūs paciento sveikatos būklės stebėjimo planai, atliekami visi reikalingi tyrimai, parenkamas efektyviausias gydymas.

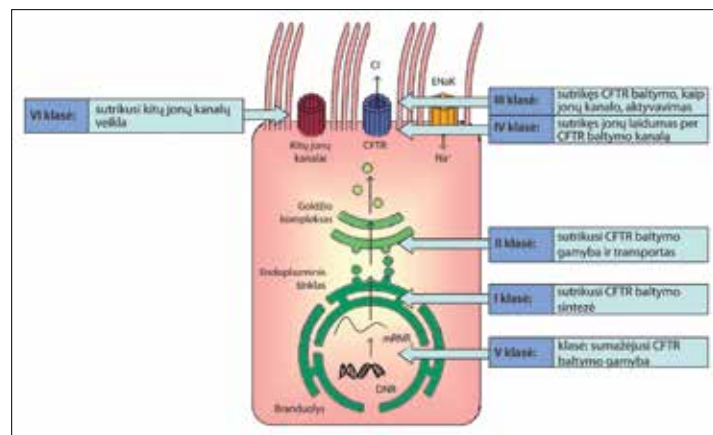
Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikose (LSMUL KK) prie Pulmonologijos ir imunologijos klinikos veikia pirmasis Lietuvoje įkurtas Suaugusiųjų cistinės fibrozės centras (vadovas gydytojas pulmonologas prof. K. Malakauskas), kuriame medicinos pagalbą teikia kvalifikuoti įvairių sričių specialistai. Specializuota ambulatorinė ir stacionarinė pagalba cistine fibroze sergantiems suaugusiesiems teikiama nuo 18 metų. Skiriamas šiuolaikinis gydymas vaistais, fizinės medicinos priemonės, mitybos korekcija, jei reikia – chirurginis gydymas (iki plaučių ar kitų organų transplantacijos). Suaugusiųjų cistinės fibrozės centras glaudžiai bendradarbiauja su vaikų ligų gydytojais (atsakinga gydytoja vaikų pulmonologė doc. V. Misevičienė), kurie cistine fibroze sergančiais vaikais iki jiems sukankant 18 metų rūpinasi Kauno klinikų Vaikų lėtinių kvėpavimo organų ligų centre (vadovė gydytoja vaikų pulmonologė ir vaikų alergologė doc. L. Vaidelienė).

Pasaulyje yra įkurta cistine fibroze sergančių pacientų ir sveikatos priežiūros specialistų, susijusių ar besidominčių šia



Šių metų rugsėjo aštuntąją pasaulyje pirmą kartą paminėta Pasaulinė cistinės fibrozės diena, kurios pagrindinis tikslas – skleisti žinias apie cistinę fibrozę, pagerinti šia liga sergančių žmonių gyvenimą nuo pat gimimo. Pasaulinės cistinės fibrozės dienos iniciatyva siekiama paskatinti ankstyvą kūdikių patikrą, kurti cistinės fibrozės organizacijas šalyse, kuriose jų dar nėra, teikti reikiamą pagalbą cistine

fibroze sergantiems asmenims. Pasaulyje buriama gausi cistinės fibrozės bendruomenė, pasiryžusi kovoti dėl geresnių cistine fibroze sergančių asmenų priežiūros standartų, gerinti būtinųjų vaistų, įrangos ir kvalifikuotų specialistų prieinamumą, skatinti mokslinius tyrimus, kad būtų sukurti patogeneziniai veikiantys ir ligą gydantys vaistai.



Pav. CFTR geno mutacijų klasės

CFTR geno mutacijų klasės: I – sutrikusi CFTR baltymo sintezė; II – sutrikusi CFTR baltymo gamyba ir pernaša; III – sutrikęs CFTR baltymo, kaip jonų kanalo, aktyvinimas; IV – sutrikęs jonų laidumas per CFTR baltymo kanalą; V – sumažėjusi CFTR baltymo gamyba; VI – sutrikusi kitų jonų kanalų veikla.

CFTR baltymo funkcijas sutrikdančios CFTR geno mutacijos priklauso III ir IV mutacijų klasei, mažesnę CFTR baltymo kiekio gamybą lemiančios mutacijos priklauso I, II, V, VI klasėms. I mutacijų klasei smarkiausiai sutrikdo chloro jonų pernašą, mažiausiai – IV–VI.

ENaC – epitelio natrio kanalas; DNR – deoksiribonukleorūgštis; mRNR – matricinė ribonukleino rūgštis; Na⁺ – natrio jonas, Cl⁻ – chloro jonas; CFTR – cistinės fibrozės transmembraninį potencialą reguliuojantis baltymas.

liga, visuomeninių organizacijų. Jos dirba pacientų ir jų artimųjų labui: teikia informaciją apie ligą, jos diagnostiką, gydymo principus ir naujoves, remia vykdomus mokslinius tyrimus bei organizuoja pagalbą cistine fibroze sergantiems žmonėms.

Suprasdama cistinės fibrozės aktualumą ir visuomenėje ir medicinoje, LSMU MA Pulmonologijos ir imunologijos klinika išleido mokomąją knygą „Suaugusiųjų cistinė fibrozė“. Tikimasi, kad knyga bus naudinga tiek pacientams, ieškantiems atsakymų į jiems iškilančius klausimus apie ligą, tiek studijuojantiems medicinos studentams, tiek visiems kitiems, besidomintiems šia liga.

ERS kosulio grupės nariai rengia kosulio diagnostikos ir gydymo gaires. Susitikime paskutinį kartą prieš paskelbiant buvo aptartas ir koreguotas būsimo dokumento tekstas, kurio po dalį parengė kiekvienas Kosulio darbo grupės narys.

Europos respiratologų sąjungos Kosulio darbo grupės susitikimas

Kristina Biekšienė

LSMU MA Pulmonologijos ir imunologijos klinika

Šių metų rugsėjo 7–11 dienomis Barselonoje (Ispanija) vyko kasmetinis Europos respiratologų sąjungos (ERS) kongresas. Kongreso metu įvyko ir ERS Kosulio darbo grupės narių susitikimas. Grupės vadovas – prof. A. H Morice (Didžioji Britanija). Šioje tarptautinės darbo grupės veikloje dalyvauja ir LSMU MA Pulmonologijos ir

imunologijos klinikos vadovas profesorius R. Sakalauskas bei docentė K. Biekšienė.

ERS kosulio grupės nariai rengia kosulio diagnostikos ir gydymo gaires. Susitikime paskutinį kartą prieš paskelbiant buvo aptartas ir koreguotas būsimo dokumento tekstas, kurio po dalį parengė kiekvienas Kosulio darbo grupės narys.