

Dr. Holics Klára

# CF-könyv

Szülőknek és fiataloknak



Az Országos Cisztás Fibrózis Egyesület kiadványa



Az Országos Cisztás Fibrózis Egyesület kiadványa

© Holics Klára, 2012

© Semmelweis Kiadó, 2012

ISBN 978-963-331-223-0



Felelős kiadó: dr. Tancos László igazgató  
Tördelőszerkesztő: Békésy János  
Borítóterv: Tancos László  
SKD: 374

# Tartalom

<b>Bevezetés</b> .....	5
<b>A cisztás fibrózis rövid története</b> .....	6
<b>A betegség kiváltó oka: génsérülés</b> .....	7
<i>Az öröklődés menete</i> .....	8
<i>A hibás gén következménye</i> .....	8
<b>A diagnózis</b> .....	10
<i>Verejtékvizsgálat</i> .....	10
<i>Újszülöttkori szűrés</i> .....	11
<i>Genetikai diagnózis</i> .....	11
<b>A cisztás fibrózis szervi megjelenési formái, tünetek és kezelésük ...</b>	12
<i>Mi történik az egyes szervekben?</i> .....	12
<i>A tüdő</i> .....	12
Légzőszervi klinikai tünetek .....	16
Légúti szövődmények .....	17
Vérköpés (hemoptoe) .....	20
Szívelváltozások .....	20
Szív eredetű májelváltozás .....	20
<i>A cisztás fibrózis kezelése</i> .....	21
A légúti tünetek kezelése .....	21
<i>Az emésztőrendszeri érintettség</i> .....	30
Kórélettani háttér .....	30
Az emésztőrendszeri cisztás fibrózis klinikai tünetei .....	31
Mekóniumileusz .....	31
Az újszülöttkor utáni klinikai tünetek .....	31
Az emésztőrendszeri elváltozás szövődményei .....	32
Az emésztőrendszeri tünetek kezelése .....	36
Enzimpótlás .....	36
Táplálás .....	37
Vitaminpótlás .....	38
Étvágytalanság, Táplálékkiegészítők .....	38
Mesterséges táplálás .....	39
<i>Cukoranyagcsere-zavar</i> .....	40

<i>Egyéb szervek érintettsége</i> .....	40
A szív érintettsége .....	40
A verejtékelváltozás .....	41
A reprodukciós szervek cisztás fibrózisos elváltozása .....	41
A csontrendszer és ízületek érintettsége .....	42
<b>A transzplantáció kérdése cisztás fibrózisban</b> .....	42
<b>Zárszó</b> .....	44

# Bevezetés

A cisztás fibrózisról (más néven: mucoviscidosis) szóló tájékoztató könyvet azzal a céllal bocsátjuk a szülők rendelkezésére, hogy azt otthonukban lapozgatva megismerjék gyermekük öröklött elváltozásának lényegét, annak legfőbb jellemvonásait, az öröklődés menetét és nem utolsósorban mindazokat a teendőket, melyeket el kell sajátítaniuk és naponta alkalmazniuk gyermekük megfelelő egészségi állapotban tartása érdekében.

Ezért választottuk az írásos módot e veleszületett génkárosodás okainak, következményeinek és kezelésének részletes ismertetésére, hogy ennek révén azokra a kérdésekre is választ kaphassanak, melyek megbeszélésére egy-egy rövidebb-hosszabb orvosi beszélgetés során nem minden esetben kerülhet sor.

Nagyon fontosnak tartjuk, hogy a szülő minden tudnivaló birtokába jusson, mert csak így várható el, hogy értő partnere legyen a szakembereknek a közös cél elérésében: a gyermekek életkilátásainak a lehető legnagyobb mértékű javításában és az egészségeseket megközelítő élet kialakításában.

# A cisztás fibrózis rövid története

A cisztás fibrózis mintegy félévszázada ismert elváltozás. Az a tény azonban, hogy tünetei, megjelenési formái igen sok betegséggel azonosak lehetnek, sokáig akadályozta a felismerést, hogy valójában önálló betegségről van szó. 1936-ban, Svájcban különítették el először a többi hasonló kórképtől, mikor összegezték a megfigyeléseket, hogy bizonyos légúti tünetek és emésztési zavarok egymással társulva mindig súlyos, az általános kezeléssel dacoló s azonos lefolyású betegséget hoznak létre.

Az ekkor megkezdett vizsgálatok kimutatták, hogy ebben a tünetcsoportban az elsődleges kóros folyamat az ún. külső elválasztású mirigyek megváltozott működésében rejlik, és ennek következtében jönnek létre a légúti és emésztőrendszeri elváltozások. Amikor arra is fény derült, hogy ezen betegek verejtékében a sókiválasztás jelentősen nagyobb mértékű, mint az egészségesekében, a verejtékvizsgálat bevezetésével lehetővé vált a betegség egyértelmű diagnosztizálása.

A pontosabb kórismézési lehetőség döbentette rá az orvosokat arra, hogy a cisztás fibrózis lényegesen gyakoribb elváltozás a gyermekek között, mint azt addig gondolták. Így derült fény arra, hogy pl. az Egyesült Államokban az előfordulás 1:1000-hez, ami azt jelenti, hogy 1 000 újszülött közül 1 szenved cisztás fibrózisban. Ez az arány különböző országokban más és más. Angliában 1:2000, Németországban 1:1200, Franciaországban: 1:1600, Csehországban 1:3000.

Magyarországi egészen pontos adatok nincsenek, de az eddig elvégzett, egy-egy területre kiterjedő szűrések az 1:3500 körüli előfordulási arányt valószínűsítik. Ez a tény hívta fel hazánkban is a figyelmet arra, hogy megkülönböztetett módon foglalkozunk ezzel az elváltozással, hogy mind a diagnózis, mind a kezelési eljárások bevezetése időben, a súlyosabb tünetek kialakulása előtt történjék meg. 1977-ben ennek érdekében alakult meg a CF Orvosi Munkacsoport, mely feladatául tűzte a betegséggel kapcsolatos legkorszerűbb tudományos eredmények felhasználásával az egész országban az egységes betegellátás megszervezését.

# A betegség kiváltó oka: génsérülés

A mirigyműködésben bekövetkezett zavar okát már régóta genetikai sérülés következményének gondolták, hiszen évtizedek óta megfigyelték, hogy a betegség családon belül öröklődik. Mi is az a gén?

Tudjuk jól, hogy az emberi tulajdonságok valahol az ember szervezetében rejtve vannak, és az utódokban hol ez, hol az a tulajdonság jelenik meg. A szervezetnek az a rejtett zuga, amely képes arra, hogy ezeket a tulajdonságokat megőrizze és az utódoknak tovább adja, az úgynevezett továbbörökítő anyag. Ezt tudományosan kromoszómának nevezik. A kromoszómák apró építőkövekből állnak, a tulajdonságoknak és a működésnek megfelelő meghatározott rendben. Ezek az építőkövek a gének. A gének még apróbb egységei az aminosavak, melyek pontos sorrendben építik fel a géneket. Ha ebben a sorrendben valamilyen ok miatt változás történik, az egyik aminosav „kiesik” vagy felcserélődik egy másikkal, máris kialakul egy génhiba. Ezt, a normálistól eltérő felépítést nevezzük génmutációnak. A cisztás fibrózist is ilyen génmutáció okozza.

Hogy megértsük, hogy egy családon belül hogyan is történik a betegség öröklődése és miként örökíthető az utódok révén tovább, kissé részletesebben kell bemutatnunk az öröklődés menetét. Már csak azért is, mert sok szülő számára érthetetlennek tűnik, hogy jelent meg ez a betegség gyermekében, amikor ők és esetleg egy korábban született testvér teljesen egészséges.

Tudnunk kell, hogy a kromoszómák a sejtjeink mindegyikében párosan fordulnak elő, az egyik felet anyánktól, a másik felet apánktól kapjuk. Tehát anyánktól és apánktól nem a teljes tulajdonságkészletét örököljük, hanem azoknak csak a felét, és hogy éppen melyik felét, azt a véletlen határozza meg.

Öröklődő megbetegedéseknél már vagy az anya, vagy az apa, vagy mindkettő génjeiben jelen van a kóros elváltozás, de csak a génpár egyik tagjában. A párból az ép gén mintegy „közömbösíti” a pár másik, azaz hibás tagját, és így a szülő teljesen egészséges. Ezeket az egyedeket, akik maguk egészségesek, de jelen van bennük a génsérülés, a betegségekre vonatkozóan génhordozóknak nevezzük. A cisztás fibrózisos gyermekek szülei cisztás fibrózis génhordozók.

## *Az öröklődés menete*

Utódvállalásnál az ivarsejtek – melyek az utódot létrehozó sejtek – mind-egyikébe minden esetben az illető egyén génpárjából csak a pár egyik tagja kerül, hiszen az anyai és apai ivarsejt egyesülésekor az utód sejt így kap megfelelő számú gént.

Ebben az utódsejtben az anyától és az apától származó egy-egy gén génpárrá egyesül. Ha a petesejtet megtermékenyítő apai ivarsejtbe az apában megtalálható génpárból az a gén került bele, melyben a CF-et okozó sérültség van és a megtermékenyítés egy ugyanilyen sérülést hordozó anyai petesejttel történt, akkor az utódban kialakuló génpár mindkét tagja sérült lesz, és ezért ez az utód cisztás fibrózisos beteg lesz (homozigóta).

Ha ugyanezen szülőktől történő megtermékenyített sejtbe csak az egyik szülőtől származó sérült gén kerül be, és a másik gén ép, akkor az utód egészséges lesz, csak „hordozza” a sérült gént, vagyis ugyanolyan lesz, mint a szülő (heterozigóta). (Ennek majd az ő családalapítási időszakában lesz jelentősége.)

A harmadik variáció az, amikor a megtermékenyítésnél olyan ivarsejtek találkoznak az utódban, amelyekbe az apa és az anya génpárjából az ép gén került, akkor a gyermek nemcsak, hogy teljesen egészséges lesz, de még csak nem is hordozza a CF-gént. Tehát egy családon belül a két CF-gént hordozó szülő esetében 25%-os a valószínűsége, hogy CF-es gyermek születik, 25%, hogy az utód teljesen mentes a génsérüléstől, és 50%-os, hogy hordozója lesz a génsérülésnek, vagyis a gyermek heterozigóta.

Az öröklődésmenet ilyen részletes ismertetését azért tartjuk fontosnak, hogy érthetővé váljék, milyen a kockázata a betegség ismétlődésének egy családon belül.

Öröklődő betegség esetén gyakran merül fel a kérdés családon belül, hogy: „ki a felelős a beteg utód születéséért, ki hozta a családba a betegséget?” A fentiek ismeretében önmaguk is meg tudják adni a választ: nem vagy az apában és nem vagy az anyában, hanem mindkét szülőben jelenlévő génelváltozás hozta létre a gyermekben a cisztás fibrózist.

## *A hibás gén következménye*

Sokáig csak sejtés volt, hogy a betegséget génsérülés okozza. Az elmúlt évtizedekben a genetikai kutatások hihetetlenül felgyorsult ütemének köszönhető, hogy angol és amerikai kutatók 1989-ben megtalálták a génsérülés helyét. Ez a kromoszómák (23 pár) közül a 7-es számún található.



A vizsgálatok azt mutatták ki, hogy ennek a génszakasznak, ahol a sérülés bekövetkezett az lenne a feladata, hogy a sejtek falában (membránjában) lévő kis csatornácskákban szabályozzák a sók ki- és beáramlását a sejtfalon keresztül. A hiba miatt azonban ez a szabályozás felmondja a szolgálatot, a csatornák nem működnek, a sejtekből a só nem tud megfelelő mértékben kijutni a sejt felszínére, így annak külső felszínén lecsökken a sótartalom, ami a folyadék csökkenésével jár együtt. Ez az oka annak, hogy a nyálkahártyák felszínén a csökkent folyadéktartalom miatt a váladék besűrűsödik és tapadóssá válik.

Azt a fehérjét (génszakaszt), amelyik ezért a szabályozásért felelős CFTR-nek (*cisztás fibrózis transzmembrán regulátor*) nevezték el. Ilyen részletességgel csak azért írjuk le mindezt, hogy érthető legyen a ma már elengedhetetlenül elvégzett genetikai vizsgálat eredménye a szülő, illetve az érintettek számára.

A kutatók, amit ezen a génszakaszon elsőre felfedeztek az volt, hogy az 1480 aminosavból felépült CFTR fehérjében (a fehérje aminosavakból épül fel) az 508. helyen hiányzik egy aminosav, a fenilalanin. Ennek alapján nevezték el ezt a génhibát: delta-F508-nak. (Delta a hiányt jelöli, F: a fenilalanint és 508-as szám az aminosavláncban lévő helyét.)

A felfedezés pillanatában úgy tűnt, hogy ez az egyetlen sérülés, mely a cisztás fibrózis kialakulásáért egyedül felelős. Tovább vizsgálva azonban különböző betegeknél a CFTR fehérjét, kiderült, hogy nemcsak ez a fenilalaninhiány okozhat cisztás fibrózist, hanem ennek a génszakasznak egyéb területén is lehetnek sérülések, melyek alapján véve ugyanazt a betegséget idézik elő. Ezeket a normál felépítéstől eltérő variációkat (mutációkat) a különböző hibák alapján nevezték el. A leggyakoribbak jelölése: G542X, G551D, R553X, N1303K.

Az 1989 óta eltelt időben a genetikusok már több mint 1500 mutációt mutattak ki, melyek mind a cisztás fibrózisért felelősek.

Ez a számos mutáció az oka annak, hogy nem minden CF-es beteg rendelkezik azonos génhibával, és ez a felelős azért is, hogy nem mindenkinél születhet meg a pontos genetikai diagnózis (ami az utódvállalásnál lenne fontos!), hiszen a többezer ritka mutáció meghatározása, a mai vizsgálati lehetőségekkel, lehetetlen.

A fenti genetikai ismeretek birtokában nagyobb lehetőség nyílik a szülők vagy maguk az érintettek számára a szakemberekkel érdembeli megbeszélést folytatni, ha olyan kérdések merülnek fel bennük pl., hogy miért kifejezettebb egyik vagy másik tünet különböző betegeknél, vagy „génhordozó”-e a testvér, vagy újabb terhesség vállalásnál lehet-e biztonsággal egészséges utódra számítani stb.

# A diagnózis

## *Verejtékvizsgálat*

A korábbiakban már említettük, hogy CF-ben a verejték sótartalma megváltozik, a nátrium és a klór értéke jelentősen megemelkedik. Ezt a jelenséget használjuk fel a betegség diagnosztizálására. Így, ha a jellegzetes tünetek alapján felmerül a CF gyanúja, akkor verejtékvizsgálatot végzünk.

A verejték nyérése a bőr kémiai ingerlésével történik (pilocarpin-iontoforézis). A sótartalom meghatározására többféle módszert használnak. A legrégebbi a szűrőpapírra való felszívás és az abból visszanyert verejték analitikai meghatározása. A szűrőpapírral való manipuláció során a párolgás erősen megváltoztathatja a mért értékeket, így ez a vizsgálat sok hibalehetőséget rejt magában, ráadásul az eredmény is csak 24 óra múlva tudható meg. Azonkívül a verejték nyéréséhez gyakran meleg takarókkal igyekeznek a gyermeket megizzasztani, ami veszélyes sóvesztéses állapothoz is vezethet. Ezért ezt a módszert ma már nem ajánljuk!

Egy másik módszer a bőr felszínén megjelenő verejtékcspepek közvetlen mérése ún. ionszelektív elektródával. Ez sem a legmegbízhatóbb eljárás, a mérés alatt verejtékpárolgás miatt. Pedig ez a módszer azonnali választ tudna adni, épp ezért szűrővizsgálatra is igen alkalmas lehetne.

A legmegbízhatóbbnak tűnik a legújabb verejtékvizsgáló készülék, mely mind a verejték gyűjtését, mind a mérést zárt rendszerben végzi. A provokálással nyert verejték sótartalmának értéke a készüléken azonnal leolvasható. Természetesen mint minden eszközös vizsgálatnál, technikai hiba előfordulhat. Van, hogy a provokáció ellenére nem választódik ki elegendő verejték. Megváltoztathatja a mért érték hitelességét, ha a bőrfelületet nem a megfelelő módon tisztították le a vizsgálat előtt. Mindezek miatt, minden esetben, mielőtt a CF diagnózisát kimondanánk, ajánlatos két verejtékvizsgálat végzése, lehetőleg azonos laboratóriumban és azonos vizsgálatot végző személlyel.

A verejték sótartalmának betegséget jelző értéke függ a verejtékvizsgáló készülék minőségétől, vagyis attól, hogy a verejték vezetőképességét méri-e az eszköz, vagy a direkt NaCl-ot, vagy csak a kloridion-tartalmat. (Ezért, a megtévesztés elkerülése érdekében itt értékeket nem közlünk.) A kóros értékeken belül a sókoncentráció nagysága nem függ a betegség súlyossági fokától, azaz ha valakinek magasabb a verejték sótartalma, nem jelenti, hogy az elváltozás súlyosabb.

## *Újszülöttkori szűrés*

A diagnózist említve felmerülhet a kérdés, hogy van-e valamilyen eljárás, amellyel a CF-et már újszülöttkorban fel lehetne ismerni, vagyis a tünetek jelentkezése előtt? Világszerte már évtizedekkel ezelőtt voltak próbálkozások az újszülöttkori szűrésre. Erre pl. az adott lehetőséget, hogy a CF-es újszülött székletében a fehérjetartalom lényegesen magasabb arányban van jelen, mint egészségesekében. Több olyan eljárást is kidolgoztak, melyekkel az újszülött első székletében (mekóniumban) mérni lehetett a fehérje alkotórészt. Azonban a sok megtévesztő téves mérési eredmény miatt végül is világszerte elvetették a szűrés ezen formáját.

A verejtekvizsgálat nem alkalmas újszülöttkori szűrésre, mert az élet első hat hetében minden újszülöttnak normális esetben is magasabb lehet a verejték sótartalma, így az eredmény megtévesztő lehet.

Újabban ismét előtérbe került a kérdés: szűrni vagy nem szűrni, különösen azért, mert egy kevesebb hibalehetőséggel bíró, megbízhatóbb vizsgálóeljárást fejlesztettek ki. Ennek ellenére az érvek és ellenérvek miatt még nem alakult ki egységes álláspont Európában sem. Bár vannak adatok, melyek szerint az egészen korán felismert betegek, az azonnal beállított terápiának köszönhetően jobb életkilátásokkal indulhatnak az életnek, mint azok, akik a tünetek megjelenése után, csak később kerülnek felismerésre.

## *Genetikai diagnózis*

Az öröklődés menetének ismeretében nem lesz nehéz megérteni a genetikai diagnózis lényegét, ugyanakkor a génhiba-variációk miatt meg kell érteni a vizsgálat látszólagos „eredménytelenségét” is.

A vizsgálatot, a genetikai laboratóriumoktól függően, egy csepp vagy néhány ml vérből végzik. Speciális eljárásokkal az érintett génszakasz vizsgálhatóvá válik, s ebből megállapítható a génsérülés helye és minősége. A több mint 1500 variáció közül hazánkban jelenleg mintegy 30-35 leggyakoribb génhiba kimutatására van lehetőség. Ennek révén megállapítható volt, hogy hazánkban a betegek 60%-ánál a delta-F508-as génhiba okozza a cisztás fibrózist (ők a delta-F508-as homozigóták). A többi beteg esetében mintegy 1-2%-ban egyéb génsérülés található meg homozigóta formában, 30-35%-ban a génpárból csak az egyikben mutatható ki valamelyik génhiba, a maradék esetben a génsérülés rejtve marad.

# A cisztás fibrózis szervi megjelenési formái, tünetek és kezelésük

A cisztás fibrózis (mukoviszcidózis) megértéséhez elkerülhetetlenül szükséges, hogy tisztában legyünk a betegségben részt vevő szervek, elsősorban a tüdő és az emésztőrendszer alapvető élettani működésével. Csak így tudjuk megérteni és magyarázatot kapni arra, hogy gyermekeinknél jelentkező tünetek miért jönnek létre. Ennek révén ismerjük meg a kezelés irányát, szükségességét és ellenőrizhetjük, hogy vajon megtörténik-e minden, amit a szakembereknek, a szülőnek és magának a kis betegnek is az élet meghosszabbításáért és élhetővé tételéért tennie kell.

## *Mi történik az egyes szervekben?*

### *A tüdő*

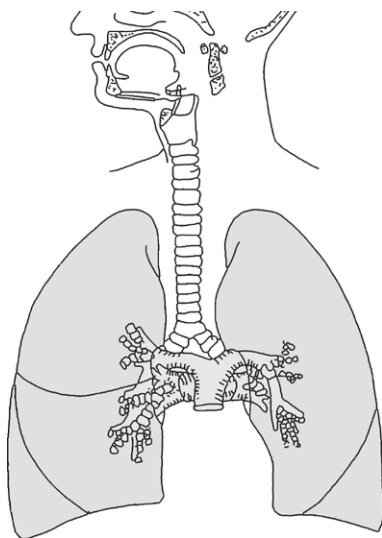
A tüdő levegőt vezető csövekből (hörgők) és azok végén szőlőfürtszerűen elhelyezkedő léghólyagocskákból (alveolusz) áll. Mindez egy védő „burokban” helyezkedik el, amit a bordák és az azt összekötő és beborító izmok alkotnak. Ezt nevezzük **mellkasnak**. Mellkas nélkül a tüdőnk képtelen lenne a feladatát, magát a légzést ellátni. A tüdőnek ugyanis nincsenek mozgató izmai. Így ahhoz, hogy tágulni tudjon, vagyis, hogy a levegőt magába szívja, magunknak kell a mellkasunkat megmozgatni. Ez egészséges állapotban teljesen magától történik, akarattunktól függetlenül tágítjuk, majd hagyjuk elernyedni a mellkasunkat és ez a folyamatos tágítás és elernyedés szívja be a levegőt a tüdőnkbe és ereszti ki onnan. Ennek ismerete a kezelések megértéséhez is nagyon fontos (**1. ábra**).

A levegő az orrunkon, a szájunkonkon vagy egyszerre mindkettőn keresztül juthat be a légutakba. Először a legtágabb **légcsőbe**, majd onnan tovább a két tüdőfélbe vezető **főhörgőbe**. A főhörgőktől kezdve a légcsővek egyre kisebb és kisebb ágakra oszlanak, faluk egyre vékonyabb, üregük pedig egyre szűkebb lesz, míg végül számtalan léghólyagocskában végződnek. A légcsőveknek, melyeket összefoglaló orvosi nyelven **bronchuszoknak** nevezünk, a belső felületét egy vékony nyálkahártya borítja, melynek felszíne örökké nedves, megvédve a légcsőveket a kiszáradástól. A levegőből a **léghólyagocskák** falán keresztül jut be az élet fenntartásához szükséges oxi-

gén a szervezetbe, és ott adja le szervezetünk a számára már szükségtelen széndioxidot. Ha ezeket a léghólyagocskákat kinyitnánk és kiterítenénk, felületük egy teniszpálya nagyságú területet fedne be.

Ekkora felületen történő légcserére természetesen nincs mindig szüksége az embernek, ezért van az, hogy nyugalomban ennek a felületnek – vagyis a léghólyagocskáknak – csak egy töredékét használjuk. Ha viszont nehezebb munkát végzünk, sportolunk, futunk, akkor több oxigénre van szükségünk, ezért meggyorsul a mellkas mozgása és kitágulnak az addig nyugalomban lévő léghólyagok is. Ilyenkor nagyon is szükség van az addig nem használt területekre, mert csak ezek működéskébe lépésével képes a szervezetünk annyi oxigénhez jutni, amennyi a megerőltető feladathoz kell. *Ha nem lenne tartalék tüdőterület, akkor mindig csak annyi fizikai erőfeszítésre lennénk képesek, mint nyugalomban.*

Azt is tudnunk kell, hogy a tüdőnek a légcserén kívül egyéb szerepe is van, mégpedig a külvilágból a levegőn keresztül a szervezetünkbe behatoló káros anyagokkal szembeni védekezés. Ez a légutakat borító nyálkahártya különleges felépítésének köszönhető. A nyálkahártya felszínén ugyanis parányi kis mozgékony nyúlványok vannak (ciliák), melyek állandóan mozognak, mégpedig úgy, hogy a mozgásuk ereje a száj felé, vagyis a külvilág felé a legnagyobb. Ezzel a mozgással a kis nyúlványok úgy továbbítják szünet nélkül a felszínükön lévő váladékot kifelé a tüdőből, mintha ügyes kezek lennének, melyek kézről kézre adnak egy csomagot. *Takarító robo-*



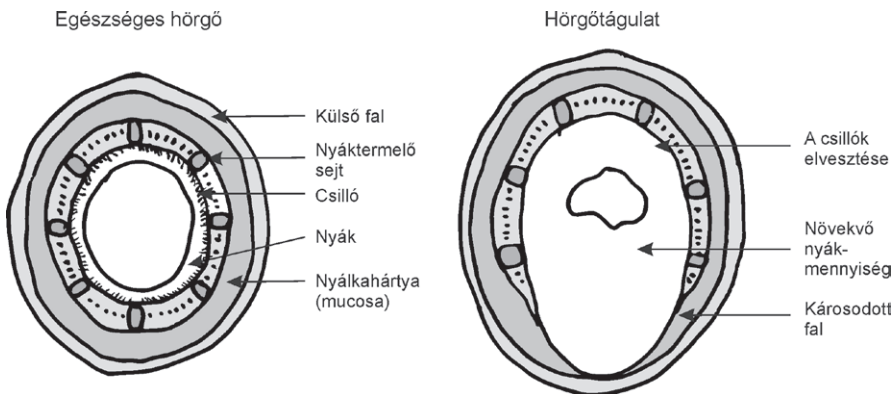
**1. ábra:** A tüdő sémás képe

*toknak* is nevezhetnénk őket, hiszen akaratunktól függetlenül, éjt nappallá téve dolgoznak, hogy a váladékkal együtt minden belélegzett szennyező anyagtól, portól, füsttörmeléktől, baktériumtól megvédjék a tüdönket.

Cisztás fibrózisban a nyálkahártya felszínén megjelenő besűrűsödött váladék nagy terhet jelent a kis mozgékony ciliák számára. Egy darabig még megbirkóznak a nehezített munkával, hogy állandó mozgásukkal továbbbítsák a külvilág felé a váladékot, de előbb-utóbb kimerülnek, és elveszítik működőképességüket. A pangó és a külvilág felé spontán módon kiürülni nem tudó tapadós váladék ezért felgyülemlik a hörgőkben. Akkor egymásra halmozódik az újabb és újabb nyálkatömeg, és ezt a falhoz tapadt, ragacsos masszát már csak az erőltetett köhögés képes a légcső felszínéről elmozdítani (**2. ábra**).

A köhögés maga, meglehetősen nehéz munkát jelent a szervezet számára. Persze nem azok a kisebb köhhintések, amelyekkel a már csaknem a torokig eljutott váladékot köhögi ki az ember, hanem azok az egész mellkast és rekeszizmot terhelő görcsös erőlködések, amelyeket akkor kénytelen a szervezet igénybe venni, amikor a hörgők falát számos helyen beborítja az odatapadt váladék.

Ebből is érthető, hogy miért kell CF-ben nap mint nap váladékkoldó gyógyszert szedni és inhalálni. **Ez a sűrű nyák** nemcsak akkor van a légutakban, amikor már köhögést vált ki, **hanem akkor is, amikor még nem is lehet érezni, hogy ott van.** Amíg kevés ez a váladék, valóban szinte észre sem vehető, hisz olyan sok léghólyagocská van tartalékban, hogy ha egy-egy kis légutat el is tömeszel, még mindig számos marad nyitva. Ám, ha sokáig nem történik meg az eltávolítás, a lassan felhalmozódó nyáknak **két komoly következménye lehet. Az egyik az, hogy azokba a hörgőkbe, ame-**



**2. ábra: Hörgőtágulat**

lyekbe a tisztítás hiánya miatt véglegesen beheragad a váladék, oda a levegő már soha többet nem tud bejutni, és akkor ezek a hörgők és légútyagocskák visszafordíthatatlanul kiesnek a légzésből. Ha pedig sok ilyen terület alakul ki, akkor hiába volt valamikor teniszpálya nagyságú a légzőfelület, az elzáródások miatt olyan kicsire zsugorodik össze a „pálya”, hogy, képletesen szólva, már csak *egyhelyben lehet játszani rajta!* **A másik veszély** az, hogy a légutakban *pangó váladék nagyon vonzó* a külvilágból bekerülő baktériumok számára, mert jó táptalajt találva folyamatosan szaporodnak, krónikus gyulladást hozva létre. Tartós betelepedés során a baktériumcsoportok egy védő réteget alakítanak ki maguk körül, melyet biofilmnek nevezünk. Ez a filmréteg a legtöbb antibiotikum számára átjárhatatlan, és ezért van az, hogy még az intenzív antibiotikus terápia sem tudja mindig megszüntetni a baktériumkolóniákat. A szervezet persze igyekszik felvenni a harcot a betolakodókkal, ezért nagy mennyiségű fehérvérsejtet mozgósít, melyek az erekből kilépve megtámadják a kórokozókat. A legújabb vizsgálatok azonban kimutatták, hogy valamilyen tényező gyengíti ezeknek a fehérvérsejteknek az aktivitását ebben a küzdelemben, ezért, hogy győzzék a harcot, még több fehérvérsejt odaáramlására adnak le jeleket, bizonyos gyulladást fokozó anyagok kibocsátásával. Az egyre több fehérvérsejt és a kórokozók között zajló küzdelemben a sejtek szétesnek és belőlük számos sejtalkotórész (DNS-lánc) szabadul ki, valamint bizonyos enzimek (proteázok, elasztázok), melyek maguk is roncsolják a környező szöveteket, vagyis a hörgőnyálkahártyát és a hörgőfalakat.

Tehát, sajnos nemcsak maga a kórokozó az, amelyik a tüdőszövet pusztításában részt vesz, hanem a szervezet saját sejtjei is. Mindezek következménye:

- a tüdő kötőszövetének gyulladása, majd hegesedése,
- a hörgőfalak sérülése, a falak instabilitása, hörgőtágulatok kialakulása,
- a hörgők és hörgőcskék részleges vagy teljes elzáródása,
- a légútyagocskák falának tönkremenése, egymásba való átszakadása, tüdőtágulat,
- végül mindezek következményeként a légzőfelület jelentős beszűkülése,
- légzési elégtelenség.

Ezért olyan fontos, hogy a váladékoldás és a váladéknak a **tüdőből történő minél tökéletesebb kiürítése már akkor elkezdődjék, amikor még semmiféle tünet nem jelentkezett!** A kevés váladékot könnyebb felhígítani és légzőtornával eltávolítani, mint azt, ami már az egész tüdőt ellepte.

## Légzőszervi klinikai tünetek

Specifikus vagyis a csak cisztás fibrózisra utaló légzőszervi tünetek ritkán jelentkeznek közvetlenül a megszületéstől kezdődően. A hörgő nyálkahártyáján kiválasztott sűrű nyák sokszor csak néhány hét vagy hónap alatt szaporodik fel annyira, hogy tüneteket okozzon.

Első tünet lehet a csecsemők kissé szaporább légvétele. Ezt azonban meglehetősen nehéz a szülőknek felismerni, hiszen a csecsemők légzésszáma amúgy is szapora. Hozzávetőlegesen a 30-35-ös légzésszámot tekintetjük normálisnak. Ha ennél tartósan magasabb, akkor már gondolni kell valamilyen rendellenességre.

Könnyebb felismerni és szintén figyelmeztető jel lehet, ha a csecsemő étkezés közben gyakran fárad el, az ajkai körül enyhe szürkesség alakul ki és többször meg kell pihennie szopás közben.

További tünetek akkor jelennek meg, amikor a nyák mennyisége már irritálni kezdi a hörgők belfelületét, és megjelenik a jellegzetes köhögés. Ez spontán is kialakulhat, de az első fertőzések is előidézhetik. Nagyon jellegzetes ez a csecsemőkori köhögéstípus: izgatott, szaggatott, ún. staccato jellegű köhécseles, mely egy szünni nem akaró és akár elkékülésig fokozódó görcsös köhögéssé fokozódhat. A váladék ilyenkor a köhögés hatására csak megrezeg, de ürülni nem igen tud, s ez tartja fenn a megnyugvást nem eredményező kínzó folyamatot. Ez a köhögéstípus a szamárköhögésben volt igen jól ismert, ezért idősebb szakembereknél előfordul, hogy még ma is azzal tévesztik össze, és a fertőző kórházba irányítják kis pácienseiket.

Az első kórokozó, amelyik CF-ben törvényszerűen megjelenik a tüdőben, az a *Staphylococcus aureus* és a *Haemophilus influenzae*. Ezek már akkor is kitenyészthetők a betegek torkából, amikor még kifejezett gyulladós tünetek nem észlelhetők. Ez a kórokozó elindít egy a fentiekben már említett ördögi kört, mert megjelenése után akár önmaga, akár egy társuló vírusos infekció hörgőgyulladásokat vagy tüdőgyulladásokat idézhet elő.

A tünetek megjelenési ideje, a gyulladások gyakorisága és súlyossága nagyon sok tényezőtől függ, és egyénenként igen változó. Függ a betegség korai felismerésétől, a megfelelő terápia beállításának időpontjától, annak gondos és alapos végzésétől és mindezek mellett még a beteg alkati sajátosságaitól is. A kezelések, a tüdőtisztítási gyakorlatok minden formájának elsajátítása és pontos betartása jelentősen befolyásolhatja a betegek életkilátásait.

Az életkor előrehaladásával még a leggondosabb kezelések ellenére is sajnos tapasztalnunk kell, hogy a betegség folyamatosan megy előre (progrediál). A tüdő felülete, mint tudjuk egy tenispálya nagyságú légző



felület, melynek teljes kapacitására nyugalomban vagy minimális terheléskor aligha van szükség. Ezért meglehetősen sokáig érezheti úgy a beteg, hogy alapjában véve a tüdeje kielégítő állapotban van. Ennek az óriási felületnek a fokozódó beszűkülésére csak akkor döbben rá, amikor terheléskor szüksége lenne többletoxigénre. Amikor a szaporodó légvételek és a fokozódó légzőmozgások már nem biztosítják az elegendő levegő mennyiségét. Természetesen ezt a folyamatot rendszeres ellenőrzés során, légzésfunkciós vizsgálatokkal és CT-felvételekkel a szakemberek már korábban figyelemmel kísérik, és a kezelést ehhez igazítják.

A tüdőfolyamatok előrehaladásával a betegek általános állapota is észrevehetően tovább romolhat. Az állandó fertőzöttségi állapot, a baktérium toxikus anyagainak károsító hatására az étvágy romlik, megindul a betegek lesóványodása. A romló tápláltság miatt az izomzat sorvad, a fáradékonyág következtében a mozgás erősen beszűkül, a beteg lassan helyhez kötötté válik, és a legkisebb megerőltetés is légszomjhoz vezet. A beteg már csaknem állandó oxigénpótlásra szorul, eleinte csak órákra, majd teljesen oxigénfüggővé válik. Ebben az állapotban egy hirtelen kialakuló, akár banális fertőzés végül is végzetessé teheti a folyamatot.

A végstádiumba kerülő betegeknél egyetlen életmentő megoldás lehet a tüdőátültetés (transzplantáció). Ennek elvégezhetőségéről és jelentőségéről a terápia fejezetben ejtünk szót.

A halál cisztás fibrózisban tehát legtöbbször a tüdő működésének elégtelensége miatt következik be, ami gyakorlatilag az oxigéncsere leállását jelenti.

### *Légúti szövődmények*

Az alapváltozások mellett gyakran kell számolnunk szövődményekkel is. A szövődmények részben közvetlenül a génsérülés, részben az elsődleges kóros történések következtében alakulnak ki. Megjelenhetnek már korai életkorban, s van szövődmény, amelyik csak később alakul ki.

### **Orrfolyás**

Az orr és melléküregeit borító nyálkahártyán lévő sűrű váladékban éppúgy megtelepednek a baktériumok, mint az alsóbb légutakban, és ez nyálkahártya-gyulladást, gennyes orrfolyást okozhat. Emiatt az orrlégzés nehezítetté válik, a beteg kénytelen a száján át venni a levegőt, ez pedig erősen szárazíthatja a légutakat, ami tovább rontja a légúti tüneteket. Ám azt is tudni kell, hogy a nyákoldó szerek is előidézhetik az orrfolyást a sűrűbb nyák el-

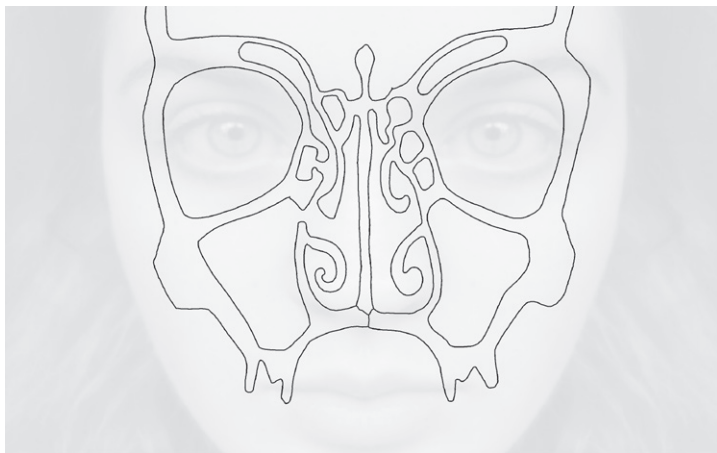
folyósításával. Így a hígabb, vízszínű váladék nem jelent mindig fertőzést. Nyákos, gennyes váladék esetében orr-fül-gégészeti vizsgálat indokolt.

Ellenőrizni kell ezen kívül az orrmandula állapotát is, mert annak megduzzadása, gyulladása szintén fenntarthat orrfolyást és súlyosbíthatja a légúti tüneteket.

### **Orrmelléküreg-gyulladás, orrpolipózis**

Mielőtt nem volt arra mód, hogy az orrmelléküregeket hajlékony eszközökkel, tükrözéssel ellenőrizni lehessen, a legtöbb esetben úgy gondolták, hogy a röntgenfelvételeken fedettséget mutató melléküregeket gennyes váladék tölti ki. Emiatt korábban gyakran történt felesleges arcüregöblítés, ami a legtöbb esetben nem hogy javította, hanem inkább rontotta a helyzetet. Ma már tudjuk, részben a CT-vizsgálatok, részben a tükrözéses vizsgálatok révén, hogy a melléküregeket nem annyira váladék, mint inkább hatalmasan burjánzó nyálkahártya tölti ki. Ez gyakran, a túlzott növekedése folytán az orr üregébe is betüremkedik, ott polipszerű képleteket alkotva. Ehhez társulhat magának az orr nyálkahártyájának polipózis burjánzása is. A polipok növekedésével az orrjáratok teljesen eltömeszelődhetnek és a beteg csakis a száján keresztül képes lélegezni.

A melléküregek ilyen elváltozása szaglászieséshez, halláscsökkenéshez és az artikuláció megváltozásához vezethet. Sőt, a nyálkahártya ilyen jellegű növekedése a még alakulóban lévő gyermeki arccsontok deformitását, az orrgyök jelentős kiszélesedését idézheti elő.



**3. ábra:** Az orr melléküregei

A polipózus nyálkahártya redői között, bakteriális fertőzés következtében gennyes váladék is meghúzódhat, mely göcként szerepelhet a gyulladások hátterében, sőt az orrüregből hátracsorogva, a garatba, a légutakba is bekerülhet, ezzel fokozva a köhögéses tüneteket. Ezért kezelése minél korábbi életkorban végzendő.

### **Hörgőtágulat (bronchiektázia)**

A hörgő falának gyulladással járó folyamatai annyira sérthetik a nyálkahártya- és izomréteget is, hogy a faluk meggyengül és részlegesen vagy teljes hosszban kitágul. Gyakori az ún. szakkuláris forma, azaz a hörgőágak zsákszerűen kitüremkednek, sőt egyes hörgőágak teljes hosszukban is deformálódhatnak (cilindrikus bronchiektázia.) Ennek jelentősége főképp abban van, hogy ezeken a területeken a gennyes nyákos váladék fennakadhat, a zsákszerű kitüremkedéseket kitöltheti, és nagyobb teret enged a biofilmmel körülbástyázott kórokozók megtelepedéséhez.

Az, hogy a hörgőfal elveszíti rugalmasságát, megnehezíti a kezelések során a hörgőkből a váladék kifelé irányuló mozgását is.

### **Légmell (pneumotorax)**

Légmellnek nevezzük azt, amikor a mellkasfali és a tüdőt borító mellhártya közötti, normális körülmények között virtuális üregbe rendellenes módon levegő kerül. A cisztás fibrózisban kialakuló légmell annak következménye, hogy a súlyosan károsodott tüdőben megpattannak a léghólyagocskák. A folyamat rendszerint úgy kezdődik, hogy a kisebb hörgőkből a gennyes nyákos váladék csak részben ürül ki. Egy részük a falhoz tapadva ott marad, majd a légvételek során, szelepszzerűen működve, az akaratlagos mozgással beszívott levegőt még csak átengedi a léghólyagocskák felé, de a passzív kilégzés során már nincs olyan nyomóerő, mely visszafelé is átengedné a beszívott levegőt, s az elakad a nyákdugón. Így a belégzések révén az érintett léghólyagocskák fokozatosan telítődnek levegővel, felfúvódnak, és ha a mennyiségből eredő nyomásfokozódás túlhaladja a léghólyagfal ellenállását, akkor a fal megreped és a benne lévő levegő a mellüregbe kerül.

A légmell rendszerint hirtelen fellépő éles fájdalommal jár, majd a mellüregbe beáramló levegő mennyiségétől függően egyre fokozódó légszomj, pulzusszaporulat és elkékülés (cianózis) alakul ki. Ez életveszélyes állapotnak számít, mert a levegő mennyisége annyira felszaporodhat, hogy teljesen összenyomja az azonos oldali tüdőt, sőt elnyomhatja a helyéből a

szívet és a nagy ereket is, felborítva ezzel a vérkeringést. Azonnali kórházi ellátást igényel.

### *Vérköpés (hemoptoé)*

A vérköpés gyakrabban fordul elő idősebb gyermekeknél vagy fiatal felnőtteknél, mint kisebbeknél. Oka legtöbbször a hörgőkben zajló gyulladással járó folyamatok következtében kialakuló sérült nyálkahártya felszíni ereinek, erősebb köhögés okozta megrepedése. A vérköpés igen ijesztő betegnek és hozzátartozójának egyaránt, és hogy mely esetekben milyen beavatkozást igényel, azt a terápia fejezetében tárgyaljuk.

Ritkábban fordul elő, hogy nem a nyálkahártya, hanem a hörgőfal erei sérülnek. Ez nagyobb mennyiségű vérzéssel jár, mindenképpen kórházi ellátást tesz szükségessé.

### *Szívelváltozások*

Az esetek többségében a szív működésben akkor kezdődnek zavarok, ha a tüdőelváltozás olyan fokúvá válik, hogy a tüdő már nem tudja tökéletesen ellátni a légcserét. Ilyenkor a kialakuló oxigénhiány miatt először a szív gyorsabban és erőteljesebben kezd verni: a keringés felgyorsításával próbálja pótolni azt, amit a tüdő nem képes elvégezni. A tüdőszövet további károsodása viszont a tüdő ereit is tönkreteszi, azok beszűkülnek, vagy elzáródnak, s így a szívnek egyre nagyobb munkát kell végeznie ahhoz, hogy a szűkült erekbe a vért belepréselje. Ezért a szív izomzata először erőteljesen megvastagodik – ezt nevezzük *cor pulmonale*-nek –, majd egy idő múlva, a túlzott munkától elfáradva, fokozatosan kimerül. Ezt az állapotot jelzi a lábokban megjelenő vizenyő vagy a hasüregben a szabad folyadék felszaporodása.

### *Szív eredetű májváltozás*

A tüdőfolyamat előrehaladásával, a jobb kamra nyomásának növekedése (a *cor pulmonale*) hátrafelé megterheli a májhoz vezető erekben is a keringést.

A máj megduzzadhat, enyhén nyomásérzékeny lesz, és megindul a májnak az erek részéről történő károsodása. A jobb szívfélhez vezető, az alsó testfélből a vért szállító nagy vénában (*vena cava*) kialakuló nyomásfokozódás az alsó testfélben vizenyő (ödéma) kialakulását idézheti elő. Ez már rendszerint a betegség végstádiumában jelenik meg.

# *A cisztás fibrózis kezelése*

## **A légúti tünetek kezelése**

### **Váladékoldás**

Megismerve a betegség alapelváltozását, a légutakban a sűrű váladék képződését, magától értetődő, hogy ezt oldani kell. Ez történhet nyálkaoldó szerek szájon keresztül történő adásával, vagy/és ugyanilyen célú gyógyszerek belégzésével (inhalációval). Hazánkban a leelterjedtebb váladékoldó szer az acetilcisztein-tartalmú gyógyszer, a Fluimucil vagy az ACC (granulátum és injekciós formában).

Nyálkaoldó szerként javasolhatók még a különböző koncentrációjú sóoldatok (2%-, 3%-, 4%-os) és a Salvus víz is. Kaphatók még hörgőnyálkát oldó egyéb szerek is, ezeket a fentiek mellett vagy helyett a gondozó orvos ajánlhatja.

Ha a hörgőváladék az évek folyamán a tapadósság mellett gennyessé is válik, akkor egy újabban kifejlesztett szer, a Pulmozym a választandó gyógyszer (humán rekombináns DNA-áz). Utalnék itt a kórélettani fejletben említett sejtszétesésekre, mely során DNS-láncok keverednek a hörgőváladékba, még jobban besűrítve azt. Ezeknek a hasítására, vagyis a gennyes váladék oldására ajánlott a Pulmozym inhalálása. Különleges hatásánál fogva igen értékes gyógyszernek számít, használatáról és az azzal kapcsolatos tudnivalókról a gondozó orvos részletes tájékoztatást ad. Mindig hűtve kell tárolni, naponta egyszer alkalmazandó. Akinek éjszaka sok váladék gyűlik össze a légutaiban, annak azt javasoljuk, hogy reggel, felébredés után a kezelést Pulmozyme-inhalálással kezdje, másnál viszont hatásosabb, ha a kora délutáni órákban alkalmazza. Az inhalátorból jó mély belégzésekkel kell beszívni, majd néhány másodpercig a légzést vissza kell tartani és csak utána szabad kifújni a levegőt. Lehetőleg az utolsó cseppig legyen elporlasztva, s ajánlatos arra is vigyázni, hogy légzésszünetekben ne menjen felhasználatlanul a környező levegőbe. Az oldó hatás a beszívás után azonnal jelentkezhet, de legtöbbször bizonyos idő elteltével válik könnyebbé a váladék kiürítése.

Ezen gyógyszerek mellett vannak olyan kiegészítő szerek is, amelyek nem a nyákot oldják, hanem azt segítik elő, hogy a hörgők a lehető legnyitottabbak legyenek, amikor a gyógyszer a hörgőkbe kerül. Ugyanis a cél az,

hogy a belélegezett anyagok a legmélyebbre jussanak el a tüdőben, a legkisebb hörgőágakig. Ezek az úgynevezett: **hörgőtágítók**. Mindig a gondozó orvos határozza meg azt, hogy kinek milyen hörgőtágítóra van szüksége. Ezek: **Berodual spray és oldat, Berotec, Salbutamol, Ventolin, Spiropent**, hogy csak a leggyakrabban használtakat említsem.

Ezzel még nem ért véget az inhalációra használható gyógyszerek sora, mert még nem beszéltünk arról a szerről, amit a legutóbbi időkben ajánlanak a cisztás fibrózis kezelésre is, ez pedig egy igen hatásos gyulladáscsökkentő és egyben hörgőtágító szer, a **Symbicort**. Ennek az a szerepe, hogy enyhítse a baktériumok és a szervezet védekező katonái között folyamatosan dúló harcot, elcsitítsa azt a háborút, aminek a következménye az a sok gennyes váladék és ezzel védi a hörgők falát a sérülésektől. Ezért ezt a gyógyszert a *megelőzés* szerének nevezzük.

## Inhaláció és inhalátorok

A cisztás fibrózis kezelésében elengedhetetlen az inhaláció technikájának minél tökéletesebb elsajátítása és az inhalátorok működésének ismerete. Inhalációra azok az inhalátorok a legalkalmasabbak, amelyek a lehető legparányibb szemcsékre porlasztják a gyógyszereket, s így pára formájában a legkisebb átmérőjű hörgőcskéig is el tud jutni a hatóanyag. A legfinomabb párát az ultrahangos inhalátorokkal érhetjük el, de vannak olyan gyógyszerek, amelyekhez kifejezetten a motoros inhalátorokat ajánlják, ilyen például a Pulmozyme (**4. ábra**).

Az **inhaláció technikájának** elsajátításához nagyon fontos egy képzett gyógytornász segítsége. Enélkül sok hibát lehet elkövetni. Ilyen például az, ha nem szánnak megfelelő odafigyelést a gyógyszerek beszívására, hanem – hogy ne legyen olyan unalmas a kezelés – olvasás vagy TV-nézés közben végzik az inhalációt. Ez önmagában nem lenne baj, ha az okos begyakorlás után már olyan tudatosan megy a beszívás, hogy mindez rutinná válik (nyugodt légzés, mély légvétel). Azonban, amíg ez nem történt meg, ha a figyelmet könnyen eltereli a jó könyv vagy az izgalmas film, a gyógyszer legnagyobb része elpárolog a levegőbe, s csak éppen oda nem jut, ahová pedig a legszükségesebb lenne: egyenletes és jó mély belélegzésekkel a tüdő minden részébe.

Ennek azután az lesz a következménye, hogy az orvosi rendelőben hiába bizonygatja gyermek és édesanyja, hogy „pedig minden nap inhalál ez az áldott jó gyerek, és mégsem ürül ki soha a tüdeje”, az orvos csak a váladékkal teli tüdőt tudja megállapítani.

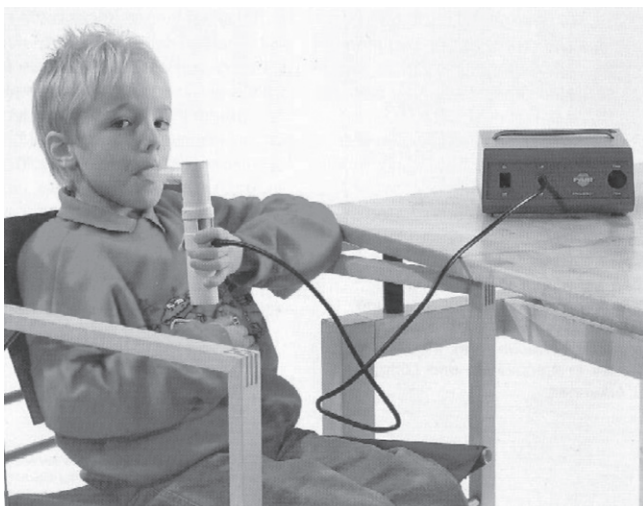
Sajnos, gyakori az a hiba – persze ez a szülői jószándékból ered csupán –, hogy a szülő mem kezdi el időben „a kis beteget” önállóságra nevelni. Sok esetben a gyerekek nem tudják, hogy milyen gyógyszer is van a porlasztóban, hogyan kell azt összeállítani, milyen célt szolgál beszívása. Pedig ennek ismerete, a cél tudatosítása nagyobb odafigyelést válthatna ki belőlük.

Nem győzzük hangsúlyozni, hogy az orvos és a gyógytornász tanácsát nagyon komolyan kell venni.

Az inhaláció tevékenységének olyannak kell lennie, mint az élsportolók versenyre való felkészülése: **a cél ismeretében a cselekvésre való maximális koncentráció!** Olyan időpontot kell kiválasztani a kezelésre, amikor semmi egyéb nem tereli el a figyelmet.

Itt kell még elmondani egy **nagyon fontos tudnivalót az inhalációs kezeléssel kapcsolatban.** Sajnálatos módon ez nem igazán terjedt el a köztudatban, pedig *ha ezt nem tudják az érintettek, akkor az inhalációval nem hogy nem segítenek, hanem akár még árthatnak is maguknak!*

Amikor a nyálkaoldó anyag bekerül a légutakba – legyen az Fluimucil vagy koncentráltabb sóoldat –, akkor az ott lévő váladék egy rövid idő múlva felhígul. Sokan úgy gondolják, hogy ezzel megtettek mindent, ami a tüdő kezeléséhez szükséges, noha ezután jön csak **az igazi kezelés: a felhígult váladék kiürítése** a tüdőből. Hogy miért kell ezt az inhaláció után rövid idővel mindenképpen megtenni, az könnyen érthető, ha végiggondoljuk, hogy mi történik a váladékkal a felhígulás után. *Ha az erre kidolgozott légzési*



4. ábra: Motoros inhalátor



technikákkal, a KS-pipa (5. ábra), más néven Flutter használatával, vagy az autogén drenázzsal *nem kezdődik meg a váladék kiürítése amennyire csak lehetséges, akkor a felhígult váladék, minden egyes légvétellel*, anélkül, hogy ez észrevehető lenne, **egyre inkább belefolyik a kis és még kisebb hörgőkbe!** Az, aki az inhaláció végén leteszi a maszkot vagy a szipókát és úgy gondolja, hogy ezzel megtett mindent a tüdeje érdekében, az igen nagyot téved. **Nem hogy nem javított az állapotán, hanem esetleg még rontott is rajta**, hiszen így a váladékot akaratlanul olyan tüdőterületekre szippantotta be, amelyekből már nehéz, akár egy későbbi köhögési rohammal is eltávolítani. Ezért a **nyálkaoldó szerek inhalációját TILOS önmagában, váladékeltávolítási gyakorlatok nélkül alkalmazni!** Ezt soha nem szabad elfelejteni.

Az inhaláció és a közben végzett légzőgyakorlatok módszerei a legponosabban vagy gyógytornász, vagy a cisztás fibrózis fizioterápiájáról szóló, a honlapon is megtalálható írás segítségével tanulhatók meg. Ne restellej senki többször is átolvasni és az ajánlások szerint gyakorolni, mert csak így lehet elérni, hogy a tüdő, amennyire csak lehet, kitisztuljon.

Még egy eszközre kell felhívni a figyelmet, amelyik nem a kezelést szolgálja, hanem tájékoztatást nyújt arról, milyen eredményes a légúti kezelés. Különösen azoknak ajánlatos használni, akiknél nagy a hörgőgörcs kialakulásának hajlama, s szeretné ellenőrizni otthonában, hogy a hörgőtágítók belélegzése mennyire oldja ezt a görcsöt. Ez az eszköz a **peak-flow** (ejtsd: pík-fló) **méter**. Maximális erővel való befújáskor az elmozduló kijelző egy skálán megmutatja, hogy egy perc alatt milyen levegőmennyiséget képes valaki a tüdejéből kifújni. Ennek nem az abszolút értéke a mérvadó, hanem arra ad választ, hogy különböző napszakban és különböző állapotban egymáshoz viszonyítva milyen valakinek a fújási eredménye. Vagyis, hogy mennyivel kisebb levegőmennyiséget képes valaki kifújni, ha tele van váladékkal vagy görcsben vannak a hörgői, és mennyit javul ez, ha egy alapos váladékküürítést végez vagy hörgőtágítót szív be. Ezzel saját maga ellenőrizheti a kezelés eredményességét s ennek megfelelően lehet megelégedve a befektetett erőfeszítéssel, vagy éppen ellenkezőleg ez figyelmeztetheti arra, hogy valami nincs egészen rendben a kezelés körül.

Hangsúlyozottan ki kell emelni, hogy a gyógytornakezelésen belül az **egyik legfontosabb** a váladékürítést segítő **légzőgyakorlatok végzése!**

A magyarázat meglehetősen egyszerű. A szervezet számára a köhögés nagyon megerőltető. Köhögésnél a bordák közötti izmok megrövidülnek, összehúzódik a rekeszizom, fokozódik a hasprés. Köhögés során ezzel az összetett nagy erő kifejtéssel igyekszik a mellkas a tüdőt hozzásegíteni ahhoz, hogy megszabaduljon a légutakban felgyülemlett váladéktól. Ám ami-





5. ábra: *KS-pipa*

kor erőltetetten köhögünk, a váladék mindig csak a legnagyobb légutakból lökődik ki, mert a kisebb hörgők, hogy segítsék a nagy légáramlást, maguk is összehúzódnak. Az összehúzódtott kisebb hörgőcskében ilyenkor bennreked a váladék. A nagy köhögéssel azt érzük el, hogy a nagy hörgőkben összegyűlt váladék ugyan kijön, de ami ennél fontosabb lenne, az, hogy a léghólyagocskákhoz vezető kisebb hörgők is megtisztuljanak, azt így nem érzük el. Sőt, néha a nagy erőlködéstől a parányi légutakból a váladék épp ellenkező irányba, a léghólyagocskákba préselődik vissza, ami azt jelenti, hogy alaposan le is zárja azokat az oxigén elől. Tehát köhögünk, köhögünk, és azt várjuk, hogy megkönnyebbüljünk és kitisztuljon a tüdők, ehelyett éppen mi okozzuk magunknak a nagyobb bajt.

Ezt a jelenséget megismerve, orvosok és gyógytornászok kidolgoztak olyan módszereket, amelyekkel elkerülhetővé lehet tenni, hogy ez az ártó jelenség bekövetkezzék. Ennek legfontosabb formái: **az autogén drenázs, a forszírozott kilégzési technika, a légzéskontroll alkalmazása (cirkuláris légzéstechnika), a KS-pipa (Flutter, kiejtve: flutter), a PEP-maszk és egyéb mellkastágítási gyakorlat.** Ezekkel a módszerekkel lehet a legkisebb erőki-fejtéssel a váladékot a légsövekből eltávolítani. A módszerek kivitelezését gyógytornász segítségével lehet megtanulni, itt csak az értelmét magyarázzuk el.

Ezeknél a gyakorlatoknál arról van szó, hogy meg kell próbálni a levegőt úgy áramoltatni a tüdőben, hogy az a legkisebb légutakból is kisodorja a váladékot. Végig kell gondolni, hogy mi történik egy belégzés során. Ha hirtelen szívjuk be a levegőt, a nagy levegőáramlás magával viszi a váladékot is a léghólyagocskák felé. Ez történik akkor is, amikor a nagy köhögések közben hirtelen nagy légvétel válik szükségessé. Ha viszont óvatos, lassú beszívással történik a levegővétel, akkor a levegő elsuhan a váladék mellett anélkül, hogy magával sodorná azt. Ha az így beszívott levegőt ezután nyi-

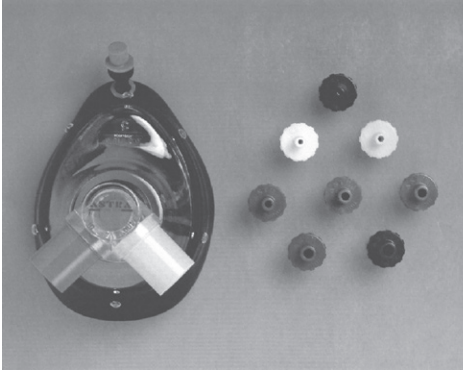
tott hangréssel, erőlködés nélkül, a hasizmok tudatos összehúzásával lélegezzük ki, akkor elérhető lesz, hogy a nem erőltetett, de lendülettel távozó levegő kifelé kezdi sodorni a falhoz tapadt váladékot. Ha ezt a technikát jól elsajátítják, előbb utóbb egyre kevesebb váladék marad a tüdőben.

Hasonló eredményt lehet elérni a **Flutterrel** vagy a **PEP-maszkkal** is. Ezek lényege, hogy ellenállást jelentenek a kilégzett levegőnek, vagyis, ha ezeken keresztül történik a kifújás, akkor ez ugyan egy kis erőlködésbe kerül, mert ellenállással szemben megy a levegő. A KS-pipában eközben a golyó ugrálása még finom rezgést is előidéz, mely megremegteti a hörgőket, ami hozzásegít ahhoz, hogy a falról a váladék könnyebben leváljon. Az ellenállással szembeni lélegzés pedig azt eredményezi, hogy a kilégzésnél nem csukódnak össze a hörgőfalak, és így a kifelé áramló levegő a nyitott hörgőcskékből a váladékot magával képes vinni.

Ezeknek a technikáknak az alkalmazása **kettős előnnyel** jár. **Az egyik** az, hogy *könnyebben és alaposabban lehet a váladéktól megszabadulni. A másik* az, hogy *rengeteg energia spórolható meg vele!*

Az erővel való spórolás szükségessége pedig magától értetődő, ha belegondolunk, hogy a tisztás fibrózisos szervezetnek egyébként is legalább másfélszer több energiát kell felvennie a táplálékkal, mint az egészségeseknek. Ezt teljesíteni bizony nem könnyű, hiszen olykor még a legszükségesebbet is nehéz megenni. A köhögéshez, a mellkas és a rekeszizom erőteljes mozgásához nagyon sok energia kell! Egy-egy köhögési roham, mely a köpetet a légcsőből a torokig juttatja el, csaknem annyi energiát használ el, mint amennyit egy vajaskenyérral veszünk magunkhoz. El lehet képzelni, hogy hány vajaskenyeret kell megennie annak, aki nem törődik azzal, hogy hogyan tisztítja a tüdejét, és legyen az nappal vagy éjjel, annyit és úgy köhög, ahogy éppen a váladék irritálja a hörgőjét. Szerencséje van annak, akinek a váladéka nem nagyon sűrű, mert akkor legalább hamarabb ki tudja üríteni, de az a beteg, aki nagyon elhanyagolta a folyamatot és a váladék túlzottan ragacsossá vált, az a kimerülésig kénytelen köhögni. Ezért érzi ilyen esetben a tisztás fibrózisos beteg a legkisebb mozgás után is állandóan fáradtnak, erőtlennek magát.

Ha már a kisebb gyermekeknél kialakul a hörgők váladékkal való telítettsége, annak további sajnálatos következménye lehet. Az a kisgyermek, aki hamar elfárad, s nem tud részt venni a többiek játékában, előbb-utóbb maga utasítja vissza a hívó szót, s így szinte önmagát zárja ki a tárai játékból. Úgy gondolja, hogy a fáradtságát még több pihenéssel tudja csak ellensúlyozni, aminek az lesz a vége, hogy a sok pihenéstől az izmai elgyengülnek és kialakul *az ördögi kör*: azért pihen többet, mert gyengének érzi magát, és azért lesz egyre gyengébb, mert nem használja az izmait!



6. ábra: PEP-maszk

A köhögéshez használt energiával akkor gazdálkodik valaki jól, ha megtanulja a nyugodt légréssel való váladék elmozdítást.

### Gyógytorna (fizioterápia)

A CF-kezelés elengedhetetlen és egyik legfontosabb kezelési módja a fizioterápia. Ennek megtanulása és alkalmazása nélkül, bármilyen tökéletes is a gyógyszeres kezelés, az eredmény elmarad. Bizonyos elméleti magyarázat és a légzőtornához használatos eszközökről az előzőekben már volt szó. De kiemelkedő fontossága érdekében felhívjuk a figyelmet a dr. Borka Péter fizioterapeuta által írott: „Modern fizioterápia CF-ben” című részletes ismertetőjére, valamint figyelmükbe ajánljuk a szintén ő általa összeállított, gyakorlati bemutatót tartalmazó DVD-t is.

### A fertőzések terápiaja

A légutakba betelepülő kórokozók közül a torokváladékban már a legkoraiban megtalálható a *Staphylococcus aureus*. Gyakran különösebb tünetek okozása nélkül telepszik meg, és ettől kezdve gyakorlatilag kiirtathatatlanná válik. Előfordul, hogy az azonnal elkezdett célzott antibiotikus terápia egy időre baktériummentessé teszi a beteget, de a legtöbb esetben hamarosan újra kitenyészhető. A túlzott antibiotikus terápia nemegyszer azzal jár, hogy az erőteljes *Staphylococcus* elleni harc egy másik, már veszélyesebb kórokozó, a *Pseudomonas aeruginosa* betelepülését könnyíti meg. Amikor a *Pseudomonas* megjelenik, már számos visszafordíthatatlan elváltozás alakulhat ki a tüdőben.

Mindkét kórokozó tünetmentesen képes kolóniákat képezni a hörgőváladékban, amely gondot okoz a kezelőorvosnak, vajon kísérelje-e meg ezek radikális antibiotikus kezelését, vagy tekintsen el ettől, tartogatva a terápiát a klinikai tünetekkel együtt járó elváltozások idejére?

Az elmúlt évek tapasztalata azt a nézetet erősítette meg, hogy amikor a *Pseudomonas* először megjelenik a hörgőváladékban, azonnal meg kell kezdeni a kiirtását célzó kezelést. Ezzel megakadályozhatóvá válhat a kórokozó tartós befészkelődése a váladékba (kolonizációja). Ezért mind szájon át, mind inhalációban erélyes antibiotikus kezelésre kerül sor.

Amennyiben ez a több heten vagy hónapon át tartó kezelés nem szünteti meg a kórokozó jelenlétét, intravénás antibiotikus kezelést kell kezdeni. Ez esetben legalább két-három héten át történik a célzott kezelés, a karba helyezett tartós injekciós tű (branül) segítségével.

Előnyös lehetőség lenne, ha az intravénás kezelés idejére nem kellene kórházi osztályra felvenni a betegeket, de sajnos ennek hazánkban való engedélyezése még várat magára.

Amennyiben a fenti kezeléssel nem írtható ki teljesen a *Pseudomonas*, azt sem kell tragédiának tekinteni, mert időszakos ismételt antibiotikus kezelésekkel és tartós antibiotikus inhalációval befolyásolni lehet agreszivitását. A korábban a túlélést rövidítő hatása ma már ezzel jelentősen csökkenthető.

Az elmúlt évtized egyik legnagyobb eredményének tekinthető, hogy az erősen előrehaladott állapotú tüdőkárosodás esetében, a végstádiumú betegeknek is megmenthető és meghosszabbítható az élete a tüdőtranszplantáció bevezetésének köszönhetően. A transzplantáció időpontjának meghatározása, az erre való felkészítés, az előzetes vizsgálatok végzése igen nagy körültekintést igényel. A beteg és hozzátartozói számára egy külön Tájékoztató áll rendelkezésre, mely minden szükséges információt tartalmaz.

## Oxigénterápia

Oxigént korábban csak a végső, terminális szakba került betegek kaptak és kizárólag kórházi osztályokon. Ma azonban az a nézet, hogy a romló tüdőállapotban, a szervezet oxigenizációjának fenntartása és a szív tehermentesítése érdekében jóval korábban ajánlatos a betegek számára ezt a lehetőséget nyújtani. A jó állapotban lévő betegek általában még félnek az oxigén szívásától, attól tartva, hogy hozzászoknak. Ez attól még nem következik be, ha a megerőltetőbb mozgásoknál, pl. légzőtorna folyamatos végzése, kondicionáló torna, szobakerékpározásnál a szervezet oxigénnel való felfrissítése érdekében egy rövid ideig tartó oxigénbelégzést végzünk.

Napjainkban oxigénpalack és -koncentrátor is felírható már a betegnek otthoni használatra. Ha nyugalomban vagy alvás közben próbamérések során bebizonyosodik, hogy az oxigénszint leesik, akkor mindenképpen oxigénpótlásra van szükség akár úgy is, hogy éjszaka folyamán folyamatosan megy az oxigénbelégzés orrba helyezett kanül segítségével.

### **Az orrpolipózis terápiája**

Annak ellenére, hogy a polipok kiirtása után a legtöbb esetben kiújulás (recidíva) következik be, a mai álláspont az, hogy a polipozus nyálkahártyát a lehető leghamarabb ajánlatos eltávolítani, mind az orrüregből, mind az orr melléküregeiből. Ezt megkönnyítette a hajlékony endoszkóp kifejlesztése és használata, mely segítségével a szem ellenőrzése mellett lehet az üregeket megtisztítani a felesleges növedékektől (FESS műtét = funkcionális endoszkópos szinusz sebészet). Műtét után az orrüreg fiziológiás (élettani) vagy magasabb koncentrációjú sóval való átmosása, tisztítása és Rhinocort spray használata csökkentheti a kiújulás esélyét.

### **A légmell (pneumotorax) kezelése**

A légmell életveszélyes állapottá váló alakulásának lehetősége azonnali orvosi beavatkozást igényel. A kezelés mellkaspunkció és szívódrén behelyezésével kezdődik. Amennyiben 5 nap alatt nem szűnik meg a levegő utánpótlása a mellüregbe, a sérült terület nem tapad ki a mellkasfalhoz és a tüdő nem tágul ki, nem érdemes a szívást fenntartani, hanem sebészi beavatkozás válik szükségessé. Ekkor a feltárás után a sérült területet ellátják, a nyílást megszüntetik. A műtét után minél előbb el kell kezdeni újra a légúti kezelést.

### **A vérköpés kezelése**

A legtöbb esetben a vér megjelenése a köpetben inkább ijesztő, mint veszélyes. Mennyisége lehet a nyálkal összekeveredve csak csíkszerű vagy a köpetet éppen csak megfestő, de előfordulhat, hogy szintiszta vér ürül. Komolyabb beavatkozásra csak akkor van szükség, ha a mennyiség eléri vagy meghaladja a kb. 200–300 ml-t. Ez mindenképpen sebészi ellátást igényel. Meg kell keresni a vérzés helyét és a vérző eret mesterségesen le kell zárni (szklerotizálni).

Kisebb mennyiségű vér megjelenése esetén vérzésgátló szerek adása jöhet szóba: Acepramin, Dicynon és K-vitamin. Ebben az esetben sem sza-

bad abba hagyni a fizioterápiát, minél előbb folytatni kell a váladékürítést, nehogy elzárják a vérrögök a légutakat. Antibiotikus kezeléssel ajánlatos kiegészíteni mindezeket, hogy az akut gyulladást ezzel is csökkentjük.

## ***Az emésztőrendszeri érintettség***

### **Kórélettani háttér**

A hasnyálmirigyben, mint a legnagyobb külső elválasztású mirigyben kezdetben a táplálék bontó enzimek (fehérjebontó proteáz, zsírbontó lipáz, keményítő- és szénhidrátbontó amiláz) elválasztása zavartalan, de a mirigyből való kiürülése a bél felé, a folyékony só-vízből álló vivőanyag besűrűsödése miatt eleinte nehezedik, majd teljesen lehetetlenné válik.

A belekben az elfogyasztott táplálék az enzimek csökkent mennyisége vagy teljes hiánya miatt nem képes lebontódni, így emésztetlenül halad tovább, és a béltartalom gyakori híg, nagy tömegű, rendkívül bűzös, zsíros széklet formájában ürül ki. Az enzimek hiányában a fehérje rothad, a szénhidrát erjed, a zsírok pedig bontatlanul távoznak a széklettel. A kóros bomlás gázok felszaporodásával jár, a has felpuffad, erősen elődomborodik.

Az elégtelen emésztést tovább súlyosbíthatja, hogy a hasnyálmirigyből nemcsak az emésztő enzimek nem jutnak ki megfelelő mennyiségben, hanem a nátriumbikarbonát sem, melynek az lenne a feladata, hogy a vékonybélben a gyomorból bekerülő savtartalmat közömbösítse, ezzel segítve az enzimek táplálék bontó működését. Hiányában, ha a patkóbélben van is kevés bontó enzim, a sav meggátolja, hogy kifejtsen hatását. Hasonlóképpen tovább rontja az emésztés feltételeit, az epe besűrűsödése miatti, májból történő elégtelen epeürülés, ami a zsírok bontásához elengedhetetlen lenne.

A hasnyálmirigy állománya az évek során fokozatosan átépül. A pangó váladék miatt előbb-utóbb tönkremennek az enzimet termelő mirigyek, üreges cisztákká alakulnak át, melyeket fokozatosan szaporodó kötőszövet vesz körül. Innen kapta a betegség a nevét.

Ahhoz, hogy az emésztőrendszeri elváltozás kezelését megértsük, fontos, hogy ezeket a jelenségeket pontosan ismerjük.

## Az emésztőrendszeri cisztás fibrózis klinikai tünetei

A klinikai tünetek a legkülönbözőbb módon jelenhetnek meg; drámai hirtelenséggel, de lehet, hogy fokozatosan napok, hetek vagy hónapok alatt alakul ki az a jelenség, mely felveti a betegség lehetőségét.

### *Mekóniumileusz*

A cisztás fibrózis legelső megjelenési formája lehet az újszülöttkori bélelzáródás (mekóniumileusz). Ez az esetek 5-10%-ában fordul elő. Kialakulásában a méhen belüli életben a belekben megnőtt nyákos fehérjetartalom, valamint a csökkent enzim- és folyadékmenyiség játszik szerepet. A bontatlan, besűrűsödött béltartalom a bélfalhoz tapad, majd mennyiségének növekedésével elzáródást okoz.

Az első klinikai tünet az, hogy az újszülött nem ürít magzatszurkot (mekóniumot). A has felpuffad, gyakran a belek kirajzolódnak a hasfalon, fájdalmas sírás, hányás kíséri a kórképet.

A bélelzáródás gyanúját a röntgenfelvétel erősítheti meg.

Megoldása függ az elzáródás helyétől és minőségétől. Szerencsés esetben, ha a vastagbél területén van az elzáró mekóniumdugó, akkor egy nagy vízszívó képességű folyadékkal (leggyakrabban Gastrografinnal) történő beöntés olyan mértékű folyadékbeáramlást idéz elő a bélfalból a vastagbél üregébe, hogy az le tudja választani a bélfalról az odatapadt mekóniummasszát, és azt az újszülött ki tudja üríteni. Ha viszont az elzáródás a vékonybelekben van, csakis műtéti megoldás jöhet szóba.

Bár a bélelzáródás gyakran életet veszélyeztető elváltozás, a tapasztalat az, hogy ha sikeresen megoldható, a gyermek fejlődését a későbbi életkorokban nem befolyásolja.

### *Az újszülöttkor utáni klinikai tünetek*

A leggyakoribb tünet az emésztetlen és igen nagymennyiségű széklet ürítése. Igen jellemző lehet, hogy ezek mellett a csecsemőnek rendkívül jó az étvágya, szívesen és nagy mennyiségeket képes enni, ennek ellenére súlya nem emelkedik. Ilyenkor még az orvost és a szülőt is megnyugtatja, hogy a jó étvágy semmiképpen nem utalhat betegségre, és a gyakori székletekért éppen a túlzott mennyiségű táplálékfogyasztást okolják. Anyatejes táplálás mellett a széklet minősége még nem tér el sokban az egészségesek székletétől, hiszen az anyatej a legtöbb tápanyagot bontott állapotban tartalmazza, ezért emésztése kevés enzimet igényel.

Ez az állapot egészen addig tarthat, amíg át nem térnek a szoptatásról a kevert táplálásra. Ekkor már a nehezebben emészthető táplálékok bontásához lényegesen több enzim szükséges, és ennek hiányában megjelenik a nyákos, a fehérjerothadástól bűzös és a bontatlan zsírtól fényes széklet. Ha eddig nem, ezek a tünetek már mindenképpen emésztési zavarra hívják fel a figyelmet, és így kerül sor végül is a betegség felismerésére.

## **Az emésztőrendszeri elváltozás szövődményei**

### **Végbélelőesés (prolapsus ani)**

A cisztás fibrózis jelentkezhet a szülők számára meglehetősen ijesztő elváltozással is, a végbélelőeséssel, ami a még kezeletlen esetekben fordul elő. A kóros emésztés miatt felgyorsult bélműködés, és az irritáló széklet heves ürítési ingere következtében a végbél utolsó szakasza kitüremkedik a végbélnyíláson át. A néhány centimétertől 10-12 cm-es élénk vörös nyálkahártyával borított képlet látványa nem kis ijedséget okoz. A kisebb előesés gyakorlott kézzel általában könnyen visszahelyezhető, ám a hosszabb szakasz megjelenése már orvosi ellátást igényelhet.

Sajnos még manapság is előfordul, hogy végbélelőesés esetében az ezt ellátó orvosban sem mindig merül fel a cisztás fibrózis lehetősége, műtéttel, tejinfiltrációval próbálnak meg segíteni a kis betegen. Ma már szinte műhibának tekinthető, ha ilyen esetben nem végzik el a CF diagnosztikához szükséges vizsgálatokat. Ugyanis CF esetében az emésztés enzimpótlással történő rendezése után a tünetek teljesen megszűnnek, nincs szükség radikális beavatkozásra.

### **Bélelzáródás**

Legtöbbször a nem megfelelő enzimadagolás vagy diétás hiba következménye. Bár kifejezett diétát a betegeknek nem kell tartani, de bizonyos nehezen emészthető anyagoktól tartózkodni kell. Így például olajos magvak, dió, kukorica nagyobb mennyiségű fogyasztása bélsár rögöket hozhat létre, mely a béltartalom elakadásához vezethet. Ezt az állapotot „mekóniumileusz ekvivalensnek” (újszülöttkori bélelzáródással azonos) vagy DIOS-nak (alsóbb bélszakasz elzáródásos szindróma) is nevezik. Tünetei az enyhe és viszszatérő hasi fájdalomtól a nagyon erős, görcsös jellegű, tűrhetetlen fájdalomig vezethetnek. A has puffadt, tapintásra érzékeny, a hasfal feszes, szél



és széklet nem ürül. Hányinger, hányás is kísérheti, a közérzet rendkívül rossz.

A diagnózist a hasi röntgenfelvétel és ultrahangos vizsgálat segíti.

Megoldása szerencsés esetben szájon át adagolt acetilciszteinnel (Inj. Fluimucil) sikerülhet, a bélsárrög feloldódhat. Amennyiben a vastagbélben alakult ki az elzáródás, megfelelő oldást elősegítő beöntésekkel érhető el eredmény. Súlyosabb esetben azonban sebészi beavatkozás szükséges.

A bélelzáródás megelőzésére fontos a táplálkozási tanácsok megértése és elfogadása. Ennek érdekében nem szükséges feltétlenül a kedvelt étel-féleségek teljes kihagyása az étrendből, de javasolt ezek egyszerre kisebb mennyiségben való fogyasztása, lehetőleg más ételekkel együtt és az enzimpótlás megfelelő mértéke.

## Epebesűrűsödés

Ez is lehet a cisztás fibrózis első megnyilvánulási formája már újszülöttkorban. Az epeutakban az epe a többi testnedvhez hasonlóan erősen besűrűsödhet, kiürülni nem képes, és a pangó epe az újszülött elhúzódó sárgaságát (ikterusz) hozza létre. Elhúzódó sárgaság esetében ajánlott a CF irányában is vizsgálatokat végezni, mert megfelelő kezeléssel rövid idő alatt rendezni lehet az állapotot.

Az epe termelődésével és az epehólyagban való tárolásával a későbbi életkorban is lehetnek nehézségek. Tudjuk, hogy az epehólyag azt a célt szolgálja, hogy a benne felgyülemlett és ott tárolt epe az étkezés során, a szükségletnek megfelelő mértékben onnan kiürülhessen és részt vegyen az emésztésben. Amennyiben azonban az epe olyan sűrű, hogy nem jut el az epehólyagig, akkor nem tudja feladatát teljesíteni: az emésztő enzimmel együtt a zsírok bontását.

Az epeürülés zavarára akkor kell különösen gondolni, ha az étkezések után indokolatlannak tűnő hasi fájdalom jelentkezik és az enzim rendszer bevétele ellenére zsírosabbá válik a széklet, vagy ha nagyon kivilágosodik annak színe.

Ultrahangos vizsgálattal CF-ben gyakran csak egy kicsi, összezsugorodott epehólyagot lehet látni. Ha viszont üregébe mégis belekerül valamilyen epe, akkor ebből a sűrű masszából lassan kövek képződhetnek, melyek további kóros tüneteknek lehetnek majd okai. Ennek ellenőrzése fontos, mert a kövek fájdalmas görcsöket okozhatnak, vagy az epehólyagból kicsúszva elzárhatják az epevezetéket, sárgaságot okozva. Ha ennek a veszélye fennáll, akkor ezt is kezelni kell. A köveket vagy ultrahanggal történő **kőtöréssel vagy műtéttel kell eltávolítani.**

## Májelváltozás

Az epepangásnak egyéb komoly következménye is lehet. A májon belüli epeutakban pangó epe olyan nagy nyomást képes kifejteni a májsejtekre, hogy azok előbb-utóbb megsérülnek. Pedig a májra nagy szüksége van a szervezetnek, mert ez tulajdonképpen a testünk vegykonyhája: ide kerül be minden, a belekből felszívódó értékes tápanyag, itt alakítják át ezt a májsejtek a számunkra szükséges építőkövekké és ugyanitt válnak ártalmatlanná azok az anyagok, amelyek szervezetünk számára mérgezőek lennének.

A máj érintettsége tehát, hivatkozva a korábban említett kóros folyamatokra, részben az emésztési, részben a májban kialakuló epepangás és a vérkeringésben történő változások miatt következik be. Mindezek végül is a máj zsíros és kötőszövetes átalakulásához vezethetnek.

Ez az elváltozás kezdeti stádiumban észrevehető klinikai tüneteket nemigen okoz, de ha a laboratóriumi vizsgálatnál kóros értékek jelennek meg, ajánlott a gyógyszeres kezelés megkezdése.

A májvédelem egyik fontos gyógyszere az epe hígítására szolgáló szintetikus epesav, az Ursofalk. De meg lehet próbálni az egyszerűbben hozzáférhető Cholagol, Bilagit adását vagy gyógyteák fogyasztását is. A májsejtek védelmére Legalon, Silegon javasolt. A legtöbb esetben ezekkel jelentősen meghosszabbítható a tünetmentes időszak.

Még nem tudni bizonyosan, hogy milyen genetikai hatások azok, amelyek mellett a májelváltozás, a kötőszövetes átalakulás, vagyis a májzsugor már a korai életkorban megjelenik és kialakulása feltartóztathatatlan, de napjainkban a májtranszplantáció lehetősége még ebben a helyzetben is meg tudja hosszabbítani az életet.

## Hasi fájdalom

Cisztás fibrózisban meglehetősen nehéz a hasi fájdalom pontos okának feltárása. Előfordulhat az egészségeseknél is jelentkező gondok következtében, de az alapbetegség kórélettani hibájából eredő okok miatt is. Ezért mindig komolyan kell venni jelentkezését.

A leggyakoribb ok lehet az **emésztőenzimek hiánya** és azok nem kellő mértékű pótlása, mely a táplálékok elégtelen emésztéséhez vezet. Ennek az a következménye, hogy a rosszul emésztett irritáló bomlástermékek izgatják a bélfalakat, fájdalmas görcsöket okozva. A rosszul bontott ételből nagyobb mennyiségben szabadulhatnak fel gázok és ezek feszítő hatása is fájdalommal jár. A gázok megkötésére vannak ma már jó gyógyszerek, ilyen például a **Ceolat**, a **Pankreoflat** vagy az **Espumisan**.

Fájdalom forrása lehet még a **széklet besűrűsödése, elakadása**, az epekövesség, melyekről az előző fejezetben szoltunk.

Meglehetősen ritkán fordul elő, de fiatal felnőtteknél gondolni kell a **hasnyálmirigy-gyulladás** lehetőségére is. Ez igen erős fájdalommal jár a gyomortájékon, vagy a bal bordaív alatt, mely a szokásos gyógyszerekkel nehezen csillapítható. Laboratóriumi és ultrahangos vizsgálat segít a diagnózisban. Feltétlenül kórházi kezelést igényel.

Fájdalom forrása lehet a nyelőcsőreflux-betegség, mely tisztás fibrózisban, kár csecsemőkorban is meglehetősen gyakran alakul ki. Fontossága miatt külön fejezetben tárgyaljuk.

Összefoglalva: a hasi fájdalom eredetének tisztázására mindenképpen fontos az alapos és körültekintő vizsgálat.

### **Nyelőcsőreflux-betegség (gastroözofoageális reflux, GOR)**

A nyelőcsőrefluxnál az történik, hogy a gyomorváladék, ami bőséges savat tartalmaz, a laza gyomorszájón keresztül visszafolyik a nyelőcsőbe.

Ezt a jelenséget nagyon komolyan kell venni és nagyon fontos, hogy időben felismerjük, mert ha sokáig nem veszik észre, kellemetlen következményekkel jár.

Ez az erősen savas váladék több bajt is okozhat. Ha éjszaka, fekvésnél csorog be a nyelőcsőbe, egészen a torokig is eljuthat, és mély alvásnál a légvételek beszippanthatják a tüdőbe. Nem elég, hogy a baktériumokkal teli nyák ott tapad a hörgők falán, most még a savas váladék is marni kezdi a légutakat. Ilyenkor szokott egy látszólag *indokolatlan, száraz, izgatott köhögés* kialakulni. Ha valaki azt panaszolja, hogy nem is lázas, nem is fázott meg, nincs is igazán sok váladéka, mégis maró érzés van a torkában és nagyon sokat kell köhögnie, mindig gondolni kell a nyelőcsőreflux lehetőségére.

Van, aki érzi is a gyomorváladék visszaáramlását a nyelőcsőbe, köhögés közbeni *öklendezéskor*. Mások nagyon *kellemetlen szájszagról* panaszoknak, amit természetesen elsősorban a környezet vesz észre. A reggelente visszatérő, száraz, *kaparó torokfájdalmat* – ha nincs megfázásra utaló tünet – szintén okozhatja az éjszakánként torokig feljutó sav maró hatása.

Következmény lehet, hogy a savas gyomorváladék felmarja a nyelőcső belfelületét és az kisebesedik. A legtöbbször ekkorra már komoly étvágytalanság alakul ki, a gyermeket hiába unszolják a szülők, hogy egyen, rosszkedvűen utasít vissza minden ételt.

Ez a jelenség már egészen kicsi kortól kezdve megjelenhet, de bármelyik életkorban gondolni kell rá.

Kiderítésére többféle eljárás is van. A legegyszerűbb a hasi ultrahangvizsgálat, többnyire már ezzel is látható, amint a gyomorszáj megnyílik. De az igazán pontos diagnózist ennél egy kicsit kellemetlenebb vizsgálattal lehet megállapítani. Egy **vékony kis szondát vezetnek be** a nyelőcsőbe, mely egy műszer segítségével érzékeli, ha a savas váladék visszafolyik a nyelőcsőbe. Ez biztos diagnózist nyújt. De ahhoz, hogy meg lehessen tudni, vannak-e a nyelőcső belfelületén felmaródások, további beavatkozás, a **nyelőcsőtükrözés** szükséges. Ez talán az, ami ellen a betegek a legjobban tiltakoznak, viszont ez segít a legtöbbet abban, hogy a legmegfelelőbb kezelést lehessen kiválasztani.

A reflux kezelése attól függ, hogy mely életkorban alakul ki.

Csecsemőknél a gyógyszeres kezelés mellett az orvos táplálási és fektetési tanácsokat ad. A későbbi életkorban a gyógyszeres kezelésre és a légúti váladékürítési technikák átalakítására kerül sor. Fontos, hogy a beteg lefekvés előtt legalább két órával egyen utoljára, hogy a fekvésnél a telt gyomor fokozott nyomása ne nyissa meg a nyelőcső záróizmát.

## Az emésztőrendszeri tünetek kezelése

### *Enzimpótlás*

Az emésztő enzimek szükséges mennyiségét meglehetősen nehéz meghatározni. Azok közé a gyógyszerek közé tartoznak, melyeknek nincs határozott életkor vagy súly alapján történő kiszámíthatósága. A legtöbb esetben a szülő vagy a beteg saját tapasztalata az, ami meghatározza az adagot. Éppen ezért azt ajánljuk, hogy annyi enzimet kell adni, ami mellett a széklet gyakorisága, mennyisége, minősége az életkornak megfelelővé válik.

A leggyakrabban használatos készítmény a három legfontosabb enzimet tartalmazó Kreon kapszula, melynek jellemző „értékét” a benne található zsírbontó enzim (lipáz) mennyisége határozza meg (10 000 E, 25 000 E). Vannak egyéb készítmények is, de a legtöbb tapasztalatunk a Kreonnal van. Tudni kell azt is, hogy a Kreon kapszulában található enzimek, granulátum formájában kettős védelmet élveznek a gyomorsósav hatástalanításával szemben. Az egyik maga a kapszulafal, a másik a granulátumokat bevonó vékony filmréteg. A kapszula ugyan már feloldódik a gyomorban, de az abból kikerülő granulátumokról a filmréteg csak a patkóbél lúgos környezetében olvad le, és ott kezdi meg a tápanyagok bontását.

Előfordul, hogy a hasnyálmirigy elégtelen működése miatt kivezető csatornáján nemcsak az enzimek, hanem a nátriumbikarbonát sem jut ki a patkóbélbe. Ennek következtében ott nem alakul ki a lúgos környezet, tehát jelentősen csökken az enzimek tápanyagbontó képessége. Ha azt vesszük észre, hogy a Kreon adag emelése sem javítja a széklet minőségét, erre a lehetőségre is gondolni kell, és ajánlatos a kezelést olyan gyógyszerekkel kiegészíteni, melyek a lúgos vegyhatás kialakulását segítik elő a patkóbélben.

Nem szabad megfeledkezni arról sem, hogy enzim bevételére nemcsak a fő étkezéseknél van szükség. Még a legkisebbeket is rá kell nevelni arra, hogy ha a fő étkezéseken kívül, napközben, otthon vagy vendégségben megessznek egy-egy szelet kenyeret, süteményt, csokoládét vagy akár csak egy csésze kakaót isznak, ahhoz is be kell venni az enzimtartalmú gyógyszereket!

## Táplálás

Cisztás fibrózisban kifejezett diétát tartani nem szükséges. Természetesen életkortól és az emésztőrendszeri tünetektől függően lehetnek eltérések az emésztésben, melyek egyénre szabott megoldást igényelnek.

Újszülöttkorban diagnosztizált esetekben még mindig előfordul, hogy anyatej helyett tápszert javasol az e témában gyakorlatlan orvos. Ez éppúgy nem helyes, mint ahogy az egészségeseknél sem. Az anyatej sok bontott tápanyagot tartalmaz, ami megkönnyíti az emésztést és felszívódást.

Amennyiben a szoptatás mellett túlságosan gyakori és híg lenne a széklet, akkor először tápszerváltás helyett a Kreon adását kell megkezdeni.

A táplálással kapcsolatban a legfontosabb alapszabály, hogy a cisztás fibrózisos gyermekeknek másfélszer annyi kalóriára van szükségük, mint egészséges kortársaiknak. Mint már korábban is említettük, a napi légzőtorna, a köhögés, a testedzés, a tüdőben folyó gyulladások leküzdése mind-mind többletenergiát igényel!

Ez azt jelenti, hogy minél energiadúsabb, zsírokban, elsősorban növényi olajokban, középszénláncú trigliceridekben gazdag táplálékok adása javasolt. A tápanyagok összességének *40%-a legyen zsírnemű anyag*. Bőséges legyen a testépítéshez szükséges *fehérjebevitel is, mintegy 30%*, és ugyanennyi a *szénhidrát* mennyisége. Arra azonban gondolni kell, hogy a hasnyálmirigy-érintettség miatt a későbbiekben szövődményként cukorbetegség (diabetes) is kialakulhat, ezért az évek múlásával óvatosnak kell lenni a natív cukrok bevitelével.

## Vitaminpótlás

Ne feledkezzünk meg arról sem, hogy a sok energiát tartalmazó ételek és a megfelelő mennyiségű enzim fogyasztása mellett a szervezetnek nagy szüksége van **vitaminokra** is. Ezeket szintén nagyobb mennyiségben kell szedni, mert az ennivalóból származó vitaminok általában nem szívódnak fel teljes mértékben. Nagyon fontos a **C-vitamin**, mert ez fokozza az ellenálló képességet a fertőzésekkel szemben, a **B-vitamin** a sejtek energiabeépítő munkáját segíti elő. Az **A-vitamin** vigyáz a bőr és szem épségére, míg az **E-vitamin** a szervezetben felszaporodó bizonyos kóros anyagok megkötésében nyújt segítséget. Az egészséges kortársaktól eltérően CF-ben 3 éves kor után is ajánlatos **D-vitamint** szedni. Amennyiben valami vérzékenységre utaló tünet jelenik meg: mint például orrvérzés vagy a köpetben vércsík, a **K-vitamin** se maradjon ki a kezelésből.

## Étvágytalanság. Táplálékkiegészítők

*A cisztás fibrózis, ha a kezeléseket valóban betartja valaki, önmagában nem jár étvágytalansággal. Annak mindig valami másban, esetleg csak a helytelen étkezési szokásokban vagy egy jószándékú, de rossz eredményhez vezető túlzott kényeztetésben kell keresni az okát!*

Ha a napi étkezés során nem tudja valaki elérni a szükséges kalóriamennyiséget, akkor ki lehet egészíteni az étkezéseket különböző *gyógytápszerekkel*.

**A gyógytápszerekről** azt kell tudni, hogy azok vagy nem tartalmazzák azokat az alkotórészeket, amelyek valakinek a szervezetére károsak, így például: tejcukrot, tejfehérjét, lisztféleséget, vagy ellenkezőleg, nagyobb mennyiségben tartalmaznak olyan anyagokat, amelyekre fokozottabban van szükség: fehérjére, jól emészthető zsírokra, cukrokra stb.

Ezzel el lehet érni, hogy kisebb mennyiség elfogyasztása mellett is elegendő legyen a kalóriabevitel. Az igazi cél az lenne, hogy az érintett gyermek vagy fiatal leljen igazi örömet az evésben, és ne kényszerből, erőltetve tegye azt.

Itt kell megemlíteni azt a meglehetősen gyakori esetet, amikor kézzelfogható okot nem lehet találni az étvágytalanság magyarázatára, a szülők ekkor is az orvostól várják a megoldást. Nem gondolnak arra, hogy az igazi ok esetleg otthon keresendő. Lehetséges, hogy éppen a család túlzott aggodalmából vagy hibás szokásaiból ered! Ha a gyermek egyszer nem eszi meg az elkészített ennivalót – mert mondjuk éppen nem a fogára való – máris szalad az anya vagy a nagymama, hogy újabb étellel próbálkozzék. Persze,

sokszor a finomabb ízű, de esetleg nem olyan értékes táplálék jobban esik a nyafogó kicsinek, mint mondjuk egy fontos főzelék. Ekkor az anya is megnyugszik, hogy „legalább ezt megette!” Igen ám, de ha a gyermek rájön arra, hogy csak egy kis fintorgásra van szükség, s máris finomabb falat érkezik, akkor hamarosan leszokik az igazán szükséges élelemfélékről. A hús és főzelék helyetti édes tészták, sütemények, az étkezések között számolatlanul rágcsált ropi, keksz, a feleslegesen édes üdítók, a káros kóla, nem beszélve a sok cukorkáról és csokoládéről – mind-mind eljuttatja a gyermeket oda, hogy az étkezési időben feltálatl ételaktól étvágytalanul elforduljon.

### *Mesterséges táplálás*

Amennyiben az orvosi vizsgálat azt bizonyítja, hogy az étel elutasítása mögött valamilyen kóros eltérés áll, pl. a légúti infekciók oly gyakoriak és súlyosak, hogy a gyermek vagy fiatal felnőtt teljesen étvágytalanává válik és így testileg igen rossz állapotba kerül, esetleg még súlyos is bekövetkezik, vagy a nyelőcsőreflux a szokásos kezeléssel nem szüntethető meg, akkor előbb-utóbb meg kell barátkozni a „**mesterséges úton**” történő táplálás bevezetésének szükségével. Ez első hallásra biztosan ijesztően hangzik, de ha a fontosságát megismerjük, akkor előbb-utóbb el is fogadjuk. A tápláléknak mesterséges úton való bejuttatása *kétféle módon* történhet: az egyik az **orron át a gyomorba bevezetett**, naponta cserélendő vékony **szondán** át, a másik pedig kis műtéti metszéssel a **hasfalon keresztül** behelyezett és tartósan ott maradó **szonda** segítségével. Ez utóbbi eljárást az orvosok **PEG** néven említik, a latin szavak rövidítéséből (**p**erkután **e**ndoszkópos **g**asztrosztóma). Nem olyan elviselhetetlen ez a beavatkozás, mint ahogyan azt a betegek általában gondolják. Ha pedig mérlegre tesszük, hogy mi a jobb: vállalni egy kis kellemetlenséget és megerősödni, vagy eljutni fokozatosan a teljes testi leromláshoz, akkor egyértelmű, hogy mit határozzunk. ***Ha a nem evés és az ebből fakadó szervezet leromlás hosszú időn keresztül fennáll, akkor nincs megfelelő ellenálló képesség, nincs erő a gyulladások legyőzéséhez, nincs energia a tudó megvédésére! A gyógyszerek erre önmagukban nem elegendőek!***

A jól megtervezett, lehetőleg egyénre szabott gyógyszeres és diétás kezeléssel egyre nagyobb esélye lehet e súlyos betegségben szenvedő gyermekek, illetve fiatal felnőtteknek az élettartamuk élhető módon történő meghosszabbítására.

A táplálási ajánlások részletes leírása egy **külön könyvecskében** szerepel, melynek használatát feltétlenül javasoljuk (Henter Izabella, dr. Holics Klára: Táplálkozz okosan, 2. bővített kiadás).

## ***Cukoranyagcsere-zavar***

A cukroknak a szervezetben való felhasználásához a hasnyálmirigyben termelődő hormon: az inzulin szükséges. A hasnyálmirigy szövete cisztás fibrózisban, mint azt korábban említettük, az évek alatt oly mértékben sérülhet, hogy nem tud elegendő inzulint termelni a szervezet számára. Enélkül viszont a cukrok nem tudnak beépülni a sejtekbe és a vérben igen sok cukor marad. A sejtek éheznek, pedig a vérben nagyon magas a cukorszint, emiatt a cukor hamarosan a vizeletben is megjelenik és ez az állapot sok kellemetlenséget tud okozni. Nagy a szomjúságérzés, a szokottnál sokkal több folyadékot kíván a szervezet, a bőr szárazzá válik, ezért gyakran viszket és még ha jó is az étvágy, a testsúly nem emelkedik, sőt sokszor jelentős fogyás is bekövetkezhet.

A vérben a cukorszint vizsgálata azért tartozik az időszakos laborvizsgálatok közé, hogy időben fel lehessen ismerni az inzulin hiányát. Lehet, hogy ezután valakinél elegendő, ha csak a cukor fogyasztását csökkenti, vagyis bizonyos előírt diétát tart, másoknál viszont gyógyszer formában kell pótolni az inzulint.

Gyermekkorban az inzulinpótlás csak injekciós készítménnyel történhet, tablettá formában nem adható. A tapasztalat az, hogy még a kisebbek is hamar megtanulják az injekciós inzulinpótlást, saját maguk is megtanulják a fecskendő használatát. Ebben a korban, de később is inkább a diéta betartása a nehezebb, ugyanis általában a kalória fokozottabb beviteléhez a cukrokra is szükség van, és mégis meg kell szorítanunk a bevitelt.

Cukorbetegség kialakulása esetén diabetológus szakorvos ellenőrzése alá is kell, hogy kerüljön a beteg.

## ***Egyéb szervek érintettsége***

### **A szív érintettsége**

A cisztás fibrózis kezdeti szakában általában hibátlan működésű. Az esetek 0,5-1%-ban előfordul azonban, hogy már a tünetek megjelenésével egyidőben a szívizomzat elégtelen működését észleljük (kardiomiopátia). Ez az állapot ilyenkor végig kíséri a beteget egy életen át. Gondozása, az alapbetegség tünetei mellett, különleges figyelmet igényel.

A légúti tünetek következményeként kialakuló másodlagos szívelváltozásokról a korábbi fejezetekben tettünk említést.



## A verejtékelváltozás

A nyálkahártyához hasonlóan a bőr verejtékmirigyei is megváltozott összetételű váladékot választanak ki cisztás fibrózisban. Az összetevők közül a sótartalom változása a legjellemzőbb: értéke mintegy három-négyszerese a szokásosnak.

Érdekességként lehet megemlíteni, hogy már századokkal ezelőtt leírták orvosi könyvekben, hogy az a csecsemő, akinek a megcsókolásánál „erősen sós ízű a csók”, az nem lesz hosszú életű.

A verejtékelváltozás nem okoz állandóan előrehaladó másodlagos következményeket, mégis bizonyos esetekben felelős lehet heveny rosszullétek kialakulásáért. Nagy melegben ugyanis, vagy láz esetén az izzadás fokozódik, s a nagy mennyiségű verejték kiválasztásával ugyancsak sok só veszíthet el hirtelen a szervezet, ami ájulást okozó rosszullétet és kiszáradást hozhat létre.

Ennek kiszámíthatatlan jelentkezése miatt ajánlatos az érintetteknek, legalábbis a nyári hónapokban, vagy magasabb láz esetén emelt mennyiségű sópótlásról gondoskodni.

## A reprodukciós szervek cisztás fibrózis elváltozása

Leány gyermekeknél az ivarmirigyek teljesen épek, de az ivarérés, a másodlagos nemi jellegek megjelenése, a gyengébb szomatikus fejlettségűeknél kissé később a kortársakhoz képest. A peteérés, a reprodukciós kor elérésekor zavartalan. A teherbe esésnek nincs akadálya, azonban előfordulhat, hogy a méh nyakcsatornájában lévő váladéknak szintén kissé besűrűsödött volta gátolhatja a petesejt megtermékenyítését. Ennek ellenére számos egészséges kisgyermeknek adtak már életet cisztás fibrózisos nők.

A férfiaknál azonban a génsérülés következményeként a spermavezeték (ductus deferens) vagy ki sem fejlődik, vagy elzáródott, és így a természetes úton történő nemzés nem történhet meg. A herék, illetve a mellékherékben a spermiumképzés azonban nem szűnik meg. A cisztás fibrózisban szenvedő férfiak számára éppen ez teszi lehetővé, hogy egy kis sebészi beavatkozással, spermium kivételével, mesterséges megtermékenyítés révén utódot vállalhassanak.

Ajánlott, hogy a pubertás befejeződése után a cisztás fibrózisos fiatal férfiak felkeressék az andrológus orvost.

## A csontrendszer és ízületek érintettsége

A csontrendszeren belül kialakuló elváltozások több tényező együtthatására vezethetők vissza. A tápanyagok nem tökéletes bontása, felszívódása, a vitaminok és ásványi anyagok esetleg nem elegendő pótlása megalapozhatják a csontok gyengültebb voltát. A nem kellően „karbantartott” vázizomzat is veszíthet erejéből, mely azután maga után vonhatja a csontok deformációját.

Egyik legfontosabb teendő ezek megelőzésére a **mellkas csontos és izmos vázának** rendszeres mozgatása, edzése. Hogy mekkora légvételekre képes valaki, az elsősorban az izmok és az általuk mozgatott bordák rugalmasságától függ. A nem tréningezett gyenge izmok miatt a bordák közötti rés beszűkül, és a megrövidült, feszessé vált izmok a későbbiekben már nem is képesek engedni, hogy a mellkas akkorára táguljon, amekkorára egy nagyobb légvételnél szükség lenne.

A légzőizmokon kívül a hátizmok erősítése is elengedhetetlen! Ha az is meggyengül, nem tudja az egyre előrébb görbülő gerincet megtartani az egyenes állásban. Amikor a rossz tartás következtében a csigolyák is deformálódnak, akkor már nem lehet a gerincet semmilyen módon kiegyenesíteni.

**Az ízületek** is érintettek lehetnek cisztás fibrózisban. Nem ritka, hogy egyik vagy másik ízület, legtöbbször a boka vagy térd időszakosan fájdalomossá válik, megduzzad. Ennek hátterében általában a tüdőben megtelepedő baktériumok távoli toxikus hatása áll. A kórokozónak megfelelő antibiotikus kezelés és a nemszteroid tartalmú gyulladáscsökkentők enyhítik, illetve megszüntetik a tüneteket.

## A transzplantáció kérdése cisztás fibrózisban

Az elmúlt évtizedek egyik legnagyobb vívmánya volt a tüdő- és a májtranszplantáció lehetőségének megteremtése. Amikor a tüdőben és a májban zajló kóros folyamatok annyira előrehaladottá válnak, hogy ezek a szervek már nem tudják feladatukat teljesíteni, még maradt egy lehetőség az élet meghosszabbítására: a tüdő és a máj transzplantációja.

Nem könnyű eldönteni, hogy mikor kerüljön sor erre a beavatkozásra. Nagyon fontos, hogy ne legyen se túl korán, se túl későn. A tapasztalatok alapján az a javaslat, hogy akkor kell felvetni a transzplantáció lehetőségét, amikor az élettartam előreláthatóan másfél-két évnél nem tarthat tovább. Az előzetes vizsgálatok maguk is hosszabb időt vesznek igénybe s a műtéti várólistán való lét időtartama is kiszámíthatatlan.

A transzplantációra testileg és lelkileg is fel kell készülni, és fontos, hogy a családi háttér is biztonságot adó legyen.

Mindent, amit a transzplantációval kapcsolatban tudni kell egy részletes tájékoztató tartalmaz, amit a beteg a felkészülés előtt kézbe kap.

## Zárszó

E tájékoztató könyvecske összeállításának célja az volt, hogy a cisztás fibrózis legfontosabb alap elváltozásai és az abból eredő szövődmények érthetővé váljanak mind a beteg, mind a szülő számára, és ezzel magyarázatot nyerjenek a betegség kiváltotta kóros jelenségek.

Nem lehet eléggé hangsúlyozni, hogy a veleszületett anyagcserezavarok között alig akad még egy olyan megbetegedés, amely ilyen sokrétű, ennyi energiát, türelmet és a kezelésben való alapos hozzáértést igényelne magától a betegtől és a hozzátartozóktól, mint a cisztás fibrózis. Hisszük, hogy az ismeretek elsajátításával hatékonyabban tudnak hozzájárulni az élettartam megnöveléséhez és az életminőség javításához.

A fejlettebb technikával rendelkező országokban számos kutató ugyanezért a célért küzd és hiszik, hogy újabb és újabb gyógyszerek kifejlesztésével el lehet majd jutni egyszer a betegség végleges gyógyításához.

Ebben kell hinni és bízni nekünk is, és ezért kell megtenni mindent az élet meghosszabbításáért, mert itt is igaz az a mondás, hogy: „Aki időt nyer, életet nyer!”