



ΣΥΛΛΟΓΟΣ ΓΙΑ ΤΗΝ
ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

Μάθε για την ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ



Την πιο συχνή κληρονομική νόσο
της Λευκής φυλής

Θεσσαλονίκη 2006

*Εξώφυλλο: Κ. Λυρίδης
Σελιδοποίηση-Εκτύπωση-Βιβλιοδεσία:
"ΤΥΠΟΤΕΧΝΙΚΗ ΣΙΔΗΡΟΚΑΣΤΡΟΥ"
Τηλ.: 2323022070 & 2323025070
email: lyridis@otenet.gr*

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Πρόλογος	
Η Νόσος. Η Διάγνωση και η παρακολούθησή της.	1
Η προσβολή του αναπνευστικού συστήματος από την Κυστική Ίνωση.	5
Η προσβολή του πεπτικού συστήματος.	11
Η διατροφή στους ασθενείς με Κυστική Ίνωση.	15
Ο Σακχαρώδης Διαβήτης στην Κυστική Ίνωση.	17
Η προσβολή άλλων συστημάτων και οργάνων από την Κυστική Ίνωση.	22
Η μετάβαση του ασθενούς από τον Παιδίατρο στον Πνευμονολόγο.	25
Η ενηλικίωση της Κυστικής Ίνωσης. Οι κυριότερες επιπλοκές του αναπνευστικού συστήματος.	27
Η σημασία της φυσικοθεραπείας στην Κυστική Ίνωση.	31
Κυστική Ίνωση και άσκηση.	35
Τεχνικές παροχέτευσης των αεραγωγών. Άσκηση.	39
Έρευνα και μελλοντικές προοπτικές.	43
Ορισμός κέντρου Κυστικής Ίνωσης.	44
Παράρτημα	48

Για τη συγγραφή του εγχειριδίου αυτού εργάστηκαν οι:

Αρβανιτάκη-Νούσια Σάντα

Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Γαστρεντερολογίας
Μέλος ΔΣ της Ευρωπαϊκής Ιατρικής Εταιρίας για την Κυστική Ίνωση

Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα

Λέκτορας Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας
Δ' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ
Νοσοκομείο Παπαγεωργίου Θεσσαλονίκης

Ιγγλέζος Ηλίας

Πνευμονολόγος
Υπεύθυνος Μονάδας Κυστικής Ίνωσης Ενηλίκων
Σισμανόγλειο Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών

Κατσουλάκης Κωνσταντίνος

Φυσιοθεραπευτής
Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»

Λούκου Ιωάννα

Παιδιάτρος
Επιμελήτρια Τμήματος Κυστικής Ίνωσης
Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»

Δρ. Ντουντουνάκης Σταύρος

Παιδιάτρος
Διευθυντής Τμήματος Κυστικής Ίνωσης
Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»

Δρ. Πούλιου Ελένη

Πνευμονολόγος
Υπεύθυνη Τακτικού Εξωτερικού Ιατρείου Κυστικής Ίνωσης
Γενικό Νοσοκομείο Νοσημάτων Θώρακος Αθηνών «Η ΣΩΤΗΡΙΑ»

Τσανάκας Ιωάννης

Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Πνευμονολογίας
Αναπνευστικό Εργαστήριο Γ' Παιδιατρικής Κλινικής ΑΠΘ
Ιπποκράτειο Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης

Φωτουλάκη Μαρία

Λέκτορας Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Γαστρεντερολογίας
Δ' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ
Νοσοκομείο Παπαγεωργίου Θεσσαλονίκης

Χατζηαγόρου Ελπίδα

Παιδιάτρος
Επιστημονικός Συνεργάτης Γ' Παιδιατρικής Κλινικής ΑΠΘ
Ιπποκράτειο Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης

Η εκτύπωση του παρόντος εγχειριδίου πραγματοποιήθηκε με δαπάνες των εταιριών SUBARU MOTORS HELLAS AE και ALLERTEC HELLAS AE, τις οποίες ευχαριστούμε θερμά.

Πρόλογος

Μια από τις πρώτες φροντίδες του Συλλόγου μας που ιδρύθηκε στη Θεσσαλονίκη το έτος 2005, ήταν η προσφορά στα μέλη, στους γονείς, στους φίλους μας και στην ελληνική κοινωνία γενικότερα, ενός εγχειριδίου, με πληροφορίες σχετικά με την πάθηση, τις προοπτικές της και τις ανάγκες των ασθενών, με σκοπό αρχικά την ενημέρωση. Απώτερος στόχος, η ενεργοποίηση της κοινωνίας για την ανάληψη δράσεων που σκοπό θα έχουν τη βελτίωση των όρων περίθαλψης, της νοσηλείας και της ποιότητας ζωής των ασθενών.

Η αναγκαιότητα για την έκδοση αυτού του εγχειριδίου δημιουργήθηκε εξαιτίας της διαπίστωσης ότι σημαντικό μέρος της ελληνικής κοινωνίας αγνοεί την πάθηση και την εξέλιξη της, παρά το γεγονός ότι αυτή αποτελεί ένα συχνότατο κληρονομικό νόσημα.

Για το λόγο αυτό, απευθυνθήκαμε στους θεράποντες ιατρούς και σε όσους άλλους με οποιονδήποτε τρόπο ασχολούνται με την παρακολούθηση και τη νοσηλεία ασθενών με Κυστική Ίνωση, προκειμένου να συμμετέχουν στην συγγραφή ενός απλού, συνοπτικού και περιεκτικού εγχειριδίου.

Πράγματι, όλοι σε όσους απευθυνθήκαμε, παρά το φόρτο εργασίας τους και τα προβλήματα της καθημερινότητας που αντιμετωπίζουν, ανταποκρίθηκαν άμεσα και με μεγάλη προθυμία, με αποτέλεσμα αυτό το εγχειρίδιο που έχετε στα χέρια σας.

Ελπίζουμε και ευχόμαστε η προσπάθεια αυτή να συνεχιστεί στο μέλλον και μια εκ νέου συνεργασία όλων τους, να συντελέσει στην συγγραφή ενός ιατρικού εγχειριδίου που θα απευθύνεται και θα ενημερώνει την ελληνική ιατρική κοινότητα για το συχνότατο αυτό νόσημα.

Ευχαριστούμε θερμά όλους όσους συμμετείχαν στην προσπάθεια αυτή. Τέλος, επειδή ανέλαβα την πρωτοβουλία και την επιμέλεια αυτής της κοινής προσπάθειας, θα ήθελα προσωπικά να ευχαριστήσω την Καθηγήτρια Παιδιατρικής, κυρία Σάντα Νούσια-Αρβανιτάκη, για τις εύστοχες επισημάνσεις και παρατηρήσεις της. Επίσης, δεν μπορώ να μην αναφέρω την κυρία Ελπίδα Χατζηαγόρου, Παιδίατρο, για την υπομονή και την κατανόηση που έδειξε στα συνεχή και αλληπάλληλα ερωτήματα μου προκειμένου η ύλη του βιβλίου, να είναι όσο το δυνατό πιο άρτια και ολοκληρωμένη.

Αγγελική Πρεφτίτση
Πρόεδρος ΔΣ
Συλλόγου για την Κυστική Ίνωση

Η Νόσος Η διάγνωση και η παρακολούθησή της

Λούκου Ιωάννα, Ντουντουνάκης Σταύρος

Η Νόσος

Η Κυστική Ίνωση (ΚΙ) είναι το συχνότερο κληρονομικό νόσημα της λευκής φυλής. Χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία των εξωκρινών αδένων και παρουσιάζει συμπτώματα από διάφορα συστήματα όπως το αναπνευστικό, το πεπτικό, τους ιδρωτοποιούς αδένες και το αναπαραγωγικό σύστημα στον άνδρα. Μεταβιβάζεται με τον υπολειπόμενο σωματικό χαρακτήρα και υπολογίζεται ότι γεννιέται ένα παιδί με ΚΙ σε κάθε 2.000 - 2.500 ζώντα νεογέννητα. Η συχνότητα των φορέων στον ελληνικό πληθυσμό υπολογίζεται ότι είναι περίπου 5,2%. Αυτό σημαίνει ότι εάν η Ελλάδα έχει πληθυσμό 10.000.000 κατοίκους από αυτούς 520.000 είναι φορείς της νόσου. Οι φορείς είναι απολύτως υγιή άτομα, τα οποία φέρουν ένα φυσιολογικό και ένα παθολογικό γονίδιο.

Η νόσος περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1938 από την Andersen και λίγα χρόνια αργότερα αναγνωρίστηκε ο κληρονομικός χαρακτήρας της. Το 1949 περιγράφηκε για πρώτη φορά στην Ελλάδα. Το γονίδιο της ΚΙ εντοπίστηκε το 1986 σε τμήμα του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 7. Τρία χρόνια αργότερα (1989) απομονώθηκε και αναλύθηκε λεπτομερώς. Το γονίδιο αυτό στα φυσιολογικά άτομα είναι υπεύθυνο για τη δημιουργία μίας πρωτεΐνης, η οποία βρίσκεται στην κυτταρική μεμβράνη των επιθηλιακών κυττάρων των εξωκρινών αδένων και ρυθμίζει τη διακίνηση των ιόντων χλωρίου. Στα άτομα με ΚΙ υπάρχει έλλειψη της πρωτεΐνης αυτής με αποτέλεσμα τη δημιουργία παχύρρευστων εκκρίσεων. Μέχρι σήμερα, έχουν βρεθεί πάνω από 1400 μεταλλάξεις του γονιδίου. Η συχνότερη μετάλλαξη παγκοσμίως είναι η ΔF508, η οποία εμφανίζεται με συχνότητα 54% στο σύνολο των μεταλλάξεων του ελληνικού πληθυσμού.

Για να γεννηθεί ένα παιδί με ΚΙ πρέπει υποχρεωτικά και οι δύο γονείς του να είναι φορείς της νόσου. Το παιδί με ΚΙ έχει δύο παθολογικά γονίδια. Το ένα το κληρονομεί από τον πατέρα και το άλλο από τη μητέρα του. Ένα ζευγάρι φορέων έχει πιθανότητα 25% σε κάθε εγκυμοσύνη να αποκτήσει ένα παιδί με ΚΙ. Στην Ελλάδα αναμένεται η γέννηση 50-60 ασθενών κάθε χρόνο.

Η ανακάλυψη της μοριακής διαταραχής της νόσου έδωσε τη δυνατότητα του προγεννητικού ελέγχου. Έτσι, οικογένειες που έχουν ήδη ένα παιδί με ΚΙ ή ζευγάρια στα οποία και οι δύο είναι φορείς της νόσου μπορούν να αποκτήσουν υγιές παιδί. Για την προγεννητική διάγνωση, το DNA

του εμβρύου λαμβάνεται από υλικό βιοψίας τροφοβλάστης (10η - 12η εβδομάδα της κύησης) ή από κύτταρα αμνιακού υγρού (αμνιοπαρακέντηση περίπου τη 16η εβδομάδα της κύησης). Απαραίτητη προϋπόθεση για να γίνει προγεννητικός έλεγχος είναι να έχει γίνει ο καθορισμός των μεταλλάξεων που φέρουν οι δύο γονείς πριν την παρούσα εγκυμοσύνη ή αμέσως μετά τη διαπίστωσή της. Έτσι, ο προγεννητικός έλεγχος κατευθύνεται αμέσως στην ανίχνευση των συγκεκριμένων μεταλλάξεων στα κύτταρα του εμβρύου και είναι πιο απλός και πιο γρήγορος (επιτρέπει τον εντοπισμό των μεταλλάξεων μέσα σε δύο ημέρες). Στην οικογένεια που κάνει προγεννητικό έλεγχο λόγω παιδιού με ΚΙ, χωρίς όμως να είναι γνωστές και οι δύο μεταλλάξεις, αλλά μόνο η μία ή καμία, πρέπει να γίνεται συνδυασμός άμεσης ανίχνευσης και έμμεσου τρόπου μοριακής διάγνωσης. Οι γιατροί είναι υποχρεωμένοι να παρέχουν πλήρη ενημέρωση για τα αποτελέσματα του προγεννητικού ελέγχου στους γονείς.

Η διάγνωση της νόσου

Η διάγνωση της ΚΙ είναι κλινική, δηλαδή ο γιατρός που παρακολουθεί το παιδί υποψιάζεται τη νόσο λόγω των συμπτωμάτων που εμφανίζει. Η υπόνοια της νόσου στην παιδική ηλικία τίθεται κυρίως στις παρακάτω περιπτώσεις:

1. **απόφραξη του εντέρου του νεογνού (ειλεός από μηκόνιο).**
2. **συμπτώματα παγκρεατικής ανεπάρκειας όπως ογκώδεις δύσοσμες λιπαρές κενώσεις, αδυναμία πρόσληψης βάρους παρά την ικανοποιητική λήψη τροφής, πρόπτωση ορθού, ισοδύναμο ειλεού από μηκόνιο, υποπρωτεϊναιμία, οιδήματα, συμπτώματα από την έλλειψη λιπο διαλυτών βιταμινών Α, D, Ε.**
3. **συχνές υποτροπιάζουσες λοιμώξεις του κατώτερου αναπνευστικού, βρογχολίτιδα που επιμένει, συχνός και επίμονος βήχας.**
4. **αφυδάτωση.**
5. **άλλα σπανιότερα συμπτώματα όπως ρινικοί πολύποδες ή επεισόδια παγκρεατίτιδας.**

Η επιβεβαίωση της διάγνωσης γίνεται με τη δοκιμασία των χλωριούχων (test ιδρώτα) ή, εφόσον αυτό δεν είναι εφικτό, με γονιδιακό έλεγχο (ανίχνευση δύο μεταλλάξεων). Περίπου στο 70% των ασθενών, η διάγνωση της νόσου τίθεται τον πρώτο χρόνο της ζωής.

Από τις μελέτες που έχουν γίνει μέχρι σήμερα, έχει διαπιστωθεί ότι ο γονότυπος (δηλαδή το είδος των μεταλλάξεων που φέρει ο ασθενής) μπορεί να χρησιμοποιηθεί σαν προγνωστικός δείκτης μόνο της λειτουργίας της εξωκρινούς μοίρας του παγκρέατος. Κάτι τέτοιο δεν φαίνεται να ισχύει όσον αφορά στο αναπνευστικό σύστημα. Η βαρύτητα της πνευμονοπάθειας στον ασθενή με ΚΙ δεν μπορεί να προβλεφθεί με βάση το γονότυπο

Ασθενείς με τον ίδιο γονότυπο (ακόμη και αδέρφια) εμφανίζουν πολλές φορές μεγάλη διαφορά στη βαρύτητα της πνευμονικής νόσου.

Η παρακολούθηση της νόσου

Τα παιδιά με ΚΙ παρακολουθούνται όπως και τα υπόλοιπα παιδιά της ηλικίας τους από τους παιδίατρους τους. Επιπλέον όμως, είναι απαραίτητο να παρακολουθούνται σε τακτική βάση και από εξειδικευμένα για τη νόσο κέντρα. Το ίδιο ακριβώς ισχύει και για τους ενήλικες πάσχοντες.

Η παρακολούθηση αρχίζει αμέσως μετά τη διάγνωση και συνεχίζεται δια βίου. Οι ασθενείς προσέρχονται σε τακτά χρονικά διαστήματα στο κέντρο, ανάλογα με τη γενική τους κατάσταση και την απόσταση διαμονής (περίπου κάθε 3 μήνες), για κλινικό και εργαστηριακό έλεγχο. Ο κλινικός έλεγχος, σε κάθε επίσκεψη, περιλαμβάνει λήψη ιστορικού, κλινική εξέταση, μέτρηση ύψους και βάρους και συνοδεύεται από καλλιέργεια πτυέλων και σπιρομέτρηση. Επιπλέον μία φορά το χρόνο γίνεται πλήρης εργαστηριακός έλεγχος.

Εργαστηριακός έλεγχος πού γίνεται σε κάθε επίσκεψη

Καλλιέργεια πτυέλων: Στους ασθενείς με ΚΙ, λόγω της παχύρρευστης υφής των πτυέλων, αναπτύσσονται πολύ εύκολα μέσα σε αυτά μικροοργανισμοί, με αποτέλεσμα την επιβάρυνση της αναπνευστικής λειτουργίας τους. Για το λόγο αυτό, είναι απαραίτητο να γίνεται καλλιέργεια πτυέλων περίπου κάθε 2-3 μήνες. Έτσι, οι μικροοργανισμοί που πιθανόν έχουν αναπτυχθεί ανιχνεύονται έγκαιρα με αποτέλεσμα να αρχίζει άμεση φαρμακευτική αγωγή με αντιβιοτικά, ανάλογα με το είδος του μικροοργανισμού.

Οξυμετρία: Γίνεται σε κάθε επίσκεψη του ασθενούς με ΚΙ στο ιατρείο. Είναι μία πολύ απλή εξέταση. Ο ασθενής τοποθετεί το δάκτυλό του σε μια ειδική υποδοχή ενός μηχανήματος που λέγεται οξυμετρο, έτσι ώστε να περνά από μέσα φως. Η ποσότητα από το φως που μπορεί να περάσει καθορίζεται από το πόσο οξυγόνο υπάρχει στους συγκεκριμένους ιστούς (το δάκτυλο του ασθενούς). Έτσι, υπολογίζεται αυτόματα ο κορεσμός του οξυγόνου στο αίμα και καταγράφεται αμέσως στην οθόνη του μηχανήματος.

Σπιρομέτρηση: Είναι μία απλή διαδικασία η οποία είναι διαθέσιμη σε όλα τα νοσοκομεία και τα κέντρα στα οποία παρακολουθούνται ασθενείς με ΚΙ. Στην εξέταση αυτή παιδιά μεγαλύτερα από 6 ετών και ενήλικες εισπνέουν και εκπνέουν μέσα από ένα σωλήνα ειδικού μηχανήματος, το οποίο καταγράφει την ποσότητα του αέρα που κινήθηκε μέσα από το σωλήνα, την ταχύτητά του και διάφορες άλλες παραμέτρους. Με τις μετρήσεις αυτές γίνεται ακριβής εκτίμηση της αναπνευστικής λειτουργίας του ασθενούς. Η σπιρομέτρηση γίνεται σε τακτά χρονικά διαστήματα (κάθε 3-6 μήνες ανά-

λογα με την κλινική κατάσταση του ασθενούς), έτσι ώστε να αξιολογείται η πορεία του και η ανταπόκρισή του στη θεραπεία που λαμβάνει.

Λοιπός εργαστηριακός έλεγχος

Αιματολογικές εξετάσεις: Μία φορά το χρόνο, γίνεται πλήρης αιματολογικός έλεγχος. Εκτός από τη γενική αίματος και τις βιοχημικές εξετάσεις (έλεγχος του σακχάρου, της ηπατικής και νεφρικής λειτουργίας, προσδιορισμός ηλεκτρολυτών και ιχνοστοιχείων), ελέγχονται οι ανοσοσφαιρίνες, τα ειδικά IgE αντισώματα έναντι αντιγόνων του ασπεργίλλου, ο χρόνος προθρομβίνης και τα επίπεδα των βιταμινών A,D και E έτσι ώστε να τροποποιηθούν, εφόσον χρειάζεται, οι δόσεις που χορηγούνται.

Ακτινογραφία θώρακα: Γίνεται μία φορά το χρόνο στα πλαίσια του τακτικού ελέγχου. Επιπλέον όμως, μπορεί να γίνει όποτε αυτό κριθεί απαραίτητο από το γιατρό που παρακολουθεί τον ασθενή (πχ. σε περιπτώσεις έντονου βήχα, πυρετού ή αιφνίδιας επιδείνωσης της αναπνευστικής λειτουργίας). Είναι απλή, γρήγορη και ασφαλής εξέταση.

Υπερηχογράφημα κοιλίας: Γίνεται κάθε χρόνο. Ελέγχονται το μέγεθος και η υφή του ήπατος και του σπλήνα, τα χοληφόρα αγγεία και η χοληδόχος κύστη.

Αξονική τομογραφία θώρακα με την τεχνική της υψηλής ευκρίνειας (HRCT): Στις απλές ακτινογραφίες θώρακα τις περισσότερες φορές τα ευρήματα είναι μη ειδικά, με αποτέλεσμα να είναι απαραίτητη μία πιο ειδική εξέταση για τη λεπτομερέστερη απεικόνιση των πνευμόνων. Η αξονική τομογραφία του θώρακα έρχεται να δώσει λύση σε αυτό το πρόβλημα. Είναι εξέταση με υψηλή διαγνωστική ευαισθησία και αποτελεί μέθοδο εκλογής για τη διάγνωση των βρογχεκτασιών (μόνιμες διατάσεις των βρόγχων). Γίνεται από τη σχολική περίπου ηλικία ή και νωρίτερα εάν υπάρχει λόγος και επαναλαμβάνεται κάθε 2-5 χρόνια ανάλογα με την κλινική κατάσταση του ασθενούς.

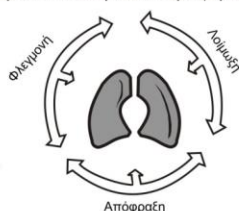
Η προσβολή του αναπνευστικού συστήματος από την Κυστική Ίνωση.

Τσανάκας Ιωάννης

Α. Ο μηχανισμός «Βλέννη-Φλεγμονή-Λοίμωξη»

Η παθογένεια της Κυστικής Ίνωσης (ΚΙ) έχει την έναρξή της στο παθολογικό γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την κωδικοποίηση του CFTR, το οποίο φαίνεται να είναι σημαντικό στη ροή των ηλεκτρολυτών και των υγρών δια μέσου των κυτταρικών μεμβρανών.

Στον πνεύμονα οι παραπάνω μεταβολές φαίνεται να αλλάζουν τις ιξώδεις και τις ελαστικές ιδιότητες της βλέννης που καλύπτει το επιθήλιο και τη σύνθεση του λεπτού στρώματος υγρού που καλύπτει την κορυφαία επιφάνεια του αναπνευστικού επιθηλίου. Συνοπτικά, αυτό οδηγεί σε παθολογική βλενοκροσσωτή κάθαρση, βακτηριακή λοίμωξη και πληθώρα φλεγμονωδών απαντήσεων που οδηγούν σε περαιτέρω απόφραξη, και προοδευτική καταστροφή του πνεύμονα.



Εικόνα 1:

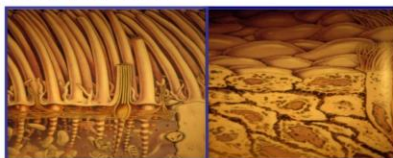
Ο φαύλος κύκλος στην Κυστική Ίνωση.
Φλεγμονή, Λοίμωξη, Απόφραξη.

Αναλυτικότερα, στους ασθενείς με ΚΙ έχουμε μείωση του χλωρίου, του Na και του νερού στο επιφανειακό υγρό που καλύπτει την κορυφαία επιφάνεια του αναπνευστικού επιθηλίου, το οποίο γίνεται έτσι περισσότερο παχύρρευστο. Έτσι, οι εκκρίσεις γίνονται περισσότερο ιξώδεις και ελαστικές και γίνεται δυσκολότερη η απόχρεμψή τους μέσω του κροσσωτού επιθηλίου. Αυτές οι εκκρίσεις κατακρατούνται και αποφράσσουν τους αεραγωγούς, αρχίζοντας από τους αεραγωγούς μικρής διαμέτρου, δηλ. τα βρογχιόλια. Η απόφραξη των αεραγωγών στο επίπεδο των μικρών αεραγωγών είναι η πρώτη παθοφυσιολογική ανωμαλία που παρατηρείται στο αναπνευστικό σύστημα.

Στο φυσιολογικό πνεύμονα οι εισπνεόμενοι παθογόνοι μικροοργανισμοί και τα μόρια συνήθως εγκλωβίζονται σε ένα λεπτό στρώμα βλέννης. Αυτό το στρώμα βλέννης «επιπλέει» στην κορυφή ενός χαμηλής γλυκότητας στρώματος υγρού γύρω από τους κροσσούς. Στη

συνέχεια οι κροσσοί με συνεχιζόμενη και ρυθμική κίνηση τα οδηγούν απευθείας στον οροφάρυγγα από όπου καταπίνονται ή αποχρέμπτονται.

Στους ασθενείς όμως με ΚΙ το γεγονός ότι ο μηχανισμός της βλενοκροσσωτής κάθαρσης είναι παθολογικός, κάνει τους ασθενείς πολύ πιο δύσκολο να καθαρίσουν τις αεροφόρους οδούς από τη βλέννη, σε αδυναμία κάθαρσης των εισπνεόμενων μικροβίων και στη συνέχεια σε επιμένοντα εποικισμό από μικρόβια, και φλεγμονώδη απάντηση των τοιχωμάτων των αεροφόρων οδών.



Εικόνα 2.

*Αναπνευστικό επιθήλιο υγιούς ατόμου και ασθενούς με ΚΙ.
Η παθολογική βλενοκροσσωτή κάθαρση και η φλεγμονή του αναπνευστικού επιθηλίου οδηγούν σε περαιτέρω απόφραξη των αεραγωγών.*

Οι αρχικές εκδηλώσεις είναι η χρόνια βρογχιολίτιδα και βρογχίτιδα, αλλά μετά από μήνες έως χρόνια οι δομικές αλλαγές στα τοιχώματα των αεραγωγών οδηγούν σε βρογχιεκτασίες.

Β. Εκδηλώσεις από το αναπνευστικό σύστημα

Οι πνεύμονες του ασθενή με ΚΙ έχουν φυσιολογική μορφολογία κατά τη γέννηση, αλλά μέσα σε λίγους μήνες παρατηρούνται σημαντικές αλλαγές. Η πνευμονοπάθεια της ΚΙ αποτελεί το κύριο κλινικό χαρακτηριστικό της νόσου και καθορίζει τη νοσηρότητα και θνητότητα σε 80-90% των ασθενών. Τα βύσματα βλέννης, οι ατελεκτασίες και οι βρογχιεκτασίες είναι οι πρώτες σημαντικές αλλαγές που παρατηρούνται. Έως την ηλικία των 3 ετών, τα βρέφη με Κυστική Ίνωση παρουσιάζουν βρογχιεκτασίες σε ποσοστό ίσο περίπου με 80%.

Σταδιακά τα παιδιά με Κ.Ι. εμφανίζουν οξεία ή χρόνια συμπτώματα από το αναπνευστικό, τα οποία συνήθως εμφανίζονται αμέσως μετά την νεογνική ηλικία. Κύριο σύμπτωμα είναι ο χρόνιος βήχας, που αρχικά είναι ξηρός και παροξυσμικός και τελικά γίνεται μαλακός και παραγωγικός. Σε μεγαλύτερης ηλικίας ασθενείς ο βήχας είναι εντονότερος με την πρωινή έγερση ή μετά από σωματική δραστηριότητα. Τα αποβαλλόμενα πτύελα είναι αρχικά ανοικτά κίτρινα και στη συνέχεια γίνονται πυώδη ή με πρόσμιξη αίματος.

Μερικοί ασθενείς μένουν ασυμπτωματικοί για μεγάλο χρονικό διά-

στημα ή παρουσιάζουν παρατεταμένες οξείες λοιμώξεις του αναπνευστικού συστήματος. Άλλοι εμφανίζουν επανειλημμένα επεισόδια πνευμονίας. Στα βρέφη επίμονη βρογχιολιτίδα και στασιμότητα βάρους πρέπει να εγείρει την υποψία ΚΙ.

Καθώς η φλεγμονή εγκαθίσταται στο αναπνευστικό σύστημα, συμβαίνει προοδευτική καταστροφή του τοιχώματος των αεραγωγών και των ιστών. Η χαρακτηριστική βλάβη είναι οι βρογχιεκτασίες (μη αναστρέψιμη διάταση και καταστροφή των βρογχικών τοιχωμάτων), ιδίως στους άνω λοβούς.

Καθώς οι βρογχιεκτασίες προοδευτικά επιδεινώνονται αρχίζει και εμφανίζεται πληκτροδακτυλία στα άνω και κάτω άκρα. Επανειλημμένες εξάρσεις λοιμώξεων του αναπνευστικού είναι συχνές με γενική κακουχία, αύξηση του βήχα και της απόχρεμψης, δύσπνοια ή μειωμένη αντοχή στην άσκηση, ανορεξία, απώλεια βάρους και πυρετό.

Στα πρώτα στάδια της νόσου κύριοι παθογόνοι μικροοργανισμοί είναι ο *Staphylococcus Aureus*, *Haemophilus Influenza* και στη συνέχεια η *Pseudomonas Aeruginosa*. Αποικισμός με *Pseudomonas Cepacia* (*Burkholderia*) έχει συσχετισθεί με ταχύτατη αναπνευστική επιδείνωση και θάνατο. Άλλοι μικροοργανισμοί που μπορούν να αποικήσουν το αναπνευστικό σύστημα είναι μύκητες, όπως *Aspergillus Fumigatus* και *Candida Albicans* ή μη φυματιώδη μυκοβακτηρίδια.

Καθώς η πνευμονική νόσος εξελίσσεται προστίθεται η δυσανοχή στη φυσική άσκηση, δύσπνοια, καθυστέρηση στη σωματική ανάπτυξη και στασιμότητα βάρους.

Στις εκδηλώσεις από το ανώτερο αναπνευστικό σύστημα συμπεριλαμβάνονται συχνά ρινικοί πολύποδες (μεγέθυνση των βλεννοδών μεμβρανών στη μύτη) και λοίμωξη των παραρρινίων κόλπων.

Γ. Θεραπεία της πνευμονοπάθειας της ΚΙ

Στην ΚΙ παρατηρείται ένας φαύλος κύκλος μεταξύ λοίμωξης, φλεγμονής των αεραγωγών και δομικών και λειτουργικών του πνεύμονα. **Βλέπε εικόνα 1.**

Για το λόγο αυτό, η θεραπεία των αρχικών διαταραχών στοχεύει:

- ο στην πρόληψη και τη θεραπεία της μικροβιακής λοίμωξης,
- ο στη μείωση της φλεγμονής των αεραγωγών
- ο στην κάθαρση των εκκρίσεων από τους αεραγωγούς.

1. Διάγνωση και παρακολούθηση της πνευμονοπάθειας της ΚΙ

Σκοπός της έγκαιρης διάγνωσης του αποικισμού / λοίμωξης του πνεύμονα είναι η έγκαιρη χορήγηση αντιμικροβιακής αγωγής, ακόμα η χορήγησή της προφυλακτικά, ώστε να επηρεάσουμε την εξέλιξη της νόσου.

Το μικροβιακό φάσμα που συναντούμε στους ασθενείς με ΚΙ διαφέρει από εκείνο των ασθενών με άλλες χρόνιες πνευμονοπάθειες. Τα συνήθη μικρόβια που συναντώνται στους ασθενείς με ΚΙ είναι *S. Aureus*, *P. aeruginosa*, *Stenotrophomonas maltophilia*, *B. Cereacia complex*, μύκητες και άτυπα μυκοβακτηρίδια.

Προϋπόθεση για την επιτυχημένη θεραπεία της μικροβιακής λοίμωξης του κατώτερου αναπνευστικού συστήματος είναι η αιτιολογική διάγνωση της λοίμωξης. Δείγματα πτυέλων (καλλιέργεια πτυέλων), τα οποία γενικά αντανάκλουν τον εποικισμό των κατώτερων αεραγωγών από μικρόβια, δύσκολα λαμβάνονται από βρέφη και μικρά παιδιά, όπως και από ασθενείς με ήπια πνευμονοπάθεια. Στις περιπτώσεις αυτές λαμβάνονται συνήθως καλλιέργειες από φαρυγγικό επίχρισμα κατά τη διάρκεια ή μετά από έντονο βήχα, που στερούνται ειδικότητας, ιδιαίτερα για την *P. aeruginosa*. Το βρογχοκυψελιδικό έκκριμα (BAL) είναι ιδιαίτερα χρήσιμο στην ανίχνευση παθογόνων μικροβίων σε ασθενείς με Κυστική Ίνωση, αλλά η επεμβατική φύση της εξέτασης περιορίζει την ευρεία εφαρμογή της. Η φλεγμονή των αεραγωγών στην Κυστική Ίνωση μπορεί να εκτιμηθεί με :

- ο δείκτες φλεγμονής του αίματος και/ή των αεραγωγών,
- ο μελέτρηση της αναπνευστικής λειτουργίας,
- ο ακτινογραφία θώρακα
- ο αξονική τομογραφία υψηλής ευκρίνειας (HRCT).

Οι δείκτες φλεγμονής του αίματος και των αεραγωγών εκτιμώνται τόσο με επεμβατικές (βρογχοκυψελιδικό έκπλυμα, βρογχική βιοψία), όσο και μη επεμβατικές μεθόδους (πχ εκπνεόμενος αέρας, συμπύκνωμα αέρα). Εντούτοις, μέχρι σήμερα, οι μη επεμβατικές μέθοδοι δεν είναι αξιόπιστες για διάφορους λόγους. Με την HRCT εκτιμούμε δομικές αλλοιώσεις των πνευμόνων, ως συνέπεια της φλεγμονής των αεραγωγών, ακόμα και σε περιπτώσεις που η αναπνευστική λειτουργία είναι φυσιολογική.

Η τακτική μέτρηση της αναπνευστικής λειτουργίας με σπιρομέτρηση αποτελεί την πιο αξιόπιστη εξέταση εκτίμησης της φλεγμονής των κατώτερων αεραγωγών και αντανάκλα τη βαρύτητα της πάθησης.

2. Πρόληψη μικροβιακής λοίμωξης

Βάσει διεθνούς ομοφωνίας, η πρόληψη της μικροβιακής λοίμωξης αποτελεί σημαντικό μέρος της θεραπείας της Κυστικής Ίνωσης. Ως διαμόλυνση (cross-infection) ορίζεται η μετάδοση της λοίμωξης από άλλο άτομο ή από το περιβάλλον. Έχουν έτσι θεσπιστεί, βάσει διεθνούς ομοφωνίας, γενικές και ειδικές οδηγίες για την πρόληψη της διαμόλυνσης στα άτομα με ΚΙ (*Pseudomonas aeruginosa infection in people with CF*, UK CF Trust 2001.) (Βλ. Παράρτημα).

Γενικά, στα κέντρα Κυστικής Ίνωσης εφαρμόζονται ιδιαίτερα μέτρα υγιεινής και διαχωρισμού των ασθενών ανάλογα με τον αποικισμό ή μη, τη

χρόνια λοίμωξη και την ανθεκτικότητα της *P. Aeruginosa* (τόσο στη νοσηλεία, όσο και στις επισκέψεις στα τακτικά Εξωτερικά Ιατρεία).

Επίσης, τα βρέφη με Κυστική Ίνωση αναπτύσσουν, μετά από ιογενείς λοιμώξεις, πιο συχνά λοίμωξη του κατώτερου αναπνευστικού σε σχέση με υγιείς μάρτυρες και τίθενται στον κίνδυνο να επιδεινωθεί η αναπνευστική τους λειτουργία. Για το λόγο αυτό πρέπει όλοι οι ασθενείς να εμβολιάζονται με αντιγριππικό εμβόλιο κάθε χρόνο. Η χορήγηση προφυλακτικής αντισταφυλοκοκκικής θεραπείας έχει μελετηθεί σε ορισμένες μελέτες και έχει βρεθεί ότι οδηγεί σε λιγότερες καλλιέργειες θετικές για *S. Aureus* όπως και λιγότερες εισαγωγές σε νοσοκομεία. Εντούτοις έχει βρεθεί ότι η συνεχής αντισταφυλοκοκκική θεραπεία σχετίζεται με υψηλότερα ποσοστά αποικισμού από *P. Aeruginosa*. Μέχρι σήμερα δεν υπάρχουν επαρκή δεδομένα για το αν τα οφέλη από την προφυλακτική αντισταφυλοκοκκική αγωγή αντισταθμίζουν τους πιθανούς κινδύνους της. Αντίθετα υπάρχει ομοφωνία να θεραπεύονται οι ασθενείς κατά τη διάρκεια των πνευμονικών εξάρσεων με αντισταφυλοκοκκικά αντιμικροβιακά φάρμακα για 2-4 εβδομάδες και πολλά κέντρα προσπαθούν να εκριζώσουν το *S. aureus* στους ασυμπτωματικούς ασθενείς με θετικές καλλιέργειες.

3. Θεραπεία μικροβιακής λοίμωξης

Πλήθος μελετών έχει αποδείξει ότι η λοίμωξη με *P. aeruginosa* έχει αρνητική επίδραση στην εξέλιξη της πνευμονοπάθειας της Κυστικής Ίνωσης. Με την πρόοδο της ηλικίας η συχνότητα λοίμωξης από *P. Aeruginosa* αυξάνει και μετά από μια αρχική περίοδο διαλείποντος αποικισμού από μη βλεννώδη στελέχη, οι ασθενείς μολύνονται από βλεννώδη στελέχη. Η χορήγηση αντιμικροβιακής αγωγής στο αρχικό στάδιο αποικισμού από *P. Aeruginosa* μπορεί να διατηρήσει σταθερή την αναπνευστική λειτουργία και να προλάβει τη μετάβαση σε χρόνια λοίμωξη. Διάφορα σχήματα με συνδυασμούς αντιψευδομοναδικών αντιμικροβιακών φαρμάκων, χορηγούμενων per os, ενδοφλέβια ή εισπνεόμενα έχουν χρησιμοποιηθεί επιτυχώς και μειώνουν το ποσοστό χρόνιας λοίμωξης από *P. aeruginosa*.

Τα βελτιωμένα θεραπευτικά σχήματα κατά των χρόνιων αναπνευστικών λοιμώξεων φαίνεται ότι αποτελούν τον κύριο λόγο αύξησης της επιβίωσης ασθενών με Κυστική Ίνωση τις τελευταίες δεκαετίες. Πρόσφατα έχει δημοσιευτεί μια Πανερωπαϊκή ομοφωνία για την αντιμικροβιακή αγωγή κατά της *P. Aeruginosa* που συνιστά πρόωμη και επιθετική παρέμβαση, ώστε να καθυστερήσουμε την πνευμονική βλάβη. Σύμφωνα με την ομοφωνία αυτή:

Α) Ο αρχικός αποικισμός από *P. aeruginosa* αντιμετωπίζεται με εισπνεόμενα και/ή χωρίς από του στόματος αντιμικροβιακά φάρμακα.

β) Η θεραπεία συντήρησης της χρόνιας λοίμωξης γίνεται με εισπνεόμενα και/ή χωρίς ενδοφλέβια αντιμικροβιακά φάρμακα.

γ) Οι πνευμονικές εξάρσεις από πολυανθεκτική *P. aeruginosa* αντιμετωπίζονται με ενδοφλέβια αντιμικροβιακά φάρμακα, βάσει της τελευ-

ταίας καλλιέργειας πτυέλων. Θεραπεία με φλουοροκινολόνες εφαρμόζεται σε ήπιες - μέτριες εξάρσεις, ενώ συνδυασμός δύο αντιψευδομοναδικών αντιμικροβιακών φαρμάκων (πχ μια β-λακτάμη και μια αμινογλυκοσίδη) για τη θεραπεία μέτριων - σοβαρών εξάρσεων.

Ως θεραπεία συντήρησης, σε ασθενείς με χρόνια λοίμωξη από *P. Aeruginosa*, χορηγούνται εισπνεόμενα αντιμικροβιακά φάρμακα και επιτυγχάνονται υψηλές συγκεντρώσεις στους αεραγωγούς. Έχει βρεθεί ότι τόσο η τομπραμυκίνη, όσο και η κολυμικίνη βελτιώνουν την πνευμονική λειτουργία σε ασθενείς με χρόνια λοίμωξη από *P. Aeruginosa*.

4. Αντιφλεγμονώδης θεραπεία

Διάφορα αντιφλεγμονώδη φάρμακα έχουν χρησιμοποιηθεί τις δύο τελευταίες δεκαετίες σε ασθενείς με ΚΙ. Ορισμένες μελέτες έχουν δείξει τη βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας με τη χορήγηση εισπνεομένων στεροειδών. Άλλες μελέτες έχουν δείξει ότι η θεραπεία με μακρολίδες προκαλεί μικρή, αλλά σημαντική βελτίωση στην αναπνευστική λειτουργία. Εντούτοις ο ακριβής ρόλος των μακρολιδών στην πνευμονοπάθεια της κυστικής ίνωσης δεν έχει διευκρινιστεί πλήρως.

5. Κάθαρση των εκκρίσεων των αεραγωγών

Η φυσιοθεραπεία στην ΚΙ δεν έχει νόημα μόνο αποκατάστασης, αλλά κυρίως στοχεύει στην απομάκρυνση των παχύρρευστων εκκρίσεων των αεραγωγών και την καθυστέρηση της εξέλιξης της πνευμονοπάθειας της ΚΙ.

Η φυσιοθεραπεία του αναπνευστικού για την κάθαρση από τις παχύρρευστες εκκρίσεις των αεραγωγών αρχίζει αμέσως μετά τη διάγνωση της πάθησης στα περισσότερα κέντρα ΚΙ. Υπάρχουν διάφοροι τύποι φυσικοθεραπείας που τελούνται είτε από τον ίδιο τον ασθενή ή από τον γονέα του. Η σύγχρονη φυσικοθεραπεία υποβοηθείται από εισπνεόμενη θεραπεία και περιλαμβάνει παροχέτευση των αεραγωγών και σωματική άσκηση. Η διάρκεια και το σχήμα της φυσικοθεραπείας εξατομικεύεται και εξαρτάται από την ηλικία και τη βαρύτητα κάθε ασθενή. Κατά τη διάρκεια των πνευμονικών εξάρσεων το σχήμα της φυσικοθεραπείας γίνεται πιο εντατικό. Η καθημερινή φυσικοθεραπεία προϋποθέτει πειθαρχία και συμμόρφωση από τα παιδιά, αλλά και τους γονείς και ορισμένες φορές επηρεάζει τη σχέση παιδιού γονέα. Η τακτική ενημέρωση του ασθενή και του γονέα του, η τακτική επικοινωνία και εκτίμηση από το φυσικοθεραπευτή και η έγκαιρη αναγνώριση των εξάρσεων έχουν μεγάλη σημασία.

Τα κλασσικά βλεννολυτικά (πχ η Ν-ακετυλοκυστεΐνη) δεν παίζουν σημαντικό ρόλο στη θεραπεία της πνευμονοπάθειας της νόσου. Αντίθετα έχει βρεθεί ότι η θεραπεία με rhDNase (: Pulmozyme) σχετίζεται με βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας. Πρόσφατα έχει βρεθεί ότι η θεραπεία με rhDNase ελαττώνει την ουδετεροφιλική φλεγμονή των αεραγωγών, λόγω καλύτερης κάθαρσης των αεραγωγών από τις παχύρρευστες εκκρίσεις και λιγότερων πνευμονικών εξάρσεων.

Προσβολή του πεπτικού συστήματος

Φωτουλάκη Μαρία

Το πεπτικό σύστημα αποτελείται από όργανα τα οποία έχουν ως κύριο ρόλο την επεξεργασία των συστατικών της τροφής (πρωτεΐνες, λίπη, υδατάνθρακες,) ώστε να μπορούν να χρησιμοποιηθούν από τον οργανισμό είτε για την αύξησή του είτε για την συντήρησή σου. Φυσιολογικά, η επεξεργασία της τροφής αρχίζει από το στόμα και το στομάχι. Στο λεπτό έντερο όμως με τη δράση της χολής και ενζύμων τα οποία βρίσκονται στο έντερο, αλλά παράγονται κυρίως στο πάγκρεας, γίνεται η διάσπαση (πέψη) των συστατικών της τροφής σε απλούστερες μορφές. Η διάσπαση αυτή είναι απαραίτητη για να απορροφηθούν από το λεπτό έντερο.

Η Κυστική Ίνωση (ΚΙ), είχε γίνει αρχικά γνωστή ως νόσημα του πεπτικού συστήματος λόγω των διαρροιών και της υποθρεψίας. Τα όργανα του πεπτικού συστήματος τα οποία προσβάλλονται στους ασθενείς με Κυστική Ίνωση και η διαταραχή η οποία προκαλείται φαίνεται στον πίνακα.

Πάγκρεας	Ανεπάρκεια εξωκρινούς μοίρας Παγκρεατίτιδα Σακχαρώδης Διαβήτης
Ήπαρ	Χολική κίρρωση Χολολιθίαση
Εντερικός Σωλήνας	
Οισοφάγος-Στομάχι	Γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση Κιρσοί οισοφάγου (σε κίρρωση ήπατος) v. πεπτικού έλκους
Έντερο	Ειλεός από μηκόνιο Περιτονίτιδα από μηκόνιο Σύνδρομο απομακρυσμένης εντερικής απόφραξης Πρόπτωση ορθού Ινώδης κολοπάθεια

Πάγκρεας

Το πάγκρεας αποτελείται από εξωκρινή και ενδοκρινή μοίρα. Η εξωκρινής μοίρα παράγει κατά την διάρκεια του 24ώρου 1-2,5 λίτρα παγκρεατικού υγρού, το οποίο αποτελείται από νερό, ηλεκτρολύτες, διττανθρακικά και ένζυμα. Το νερό και οι ηλεκτρολύτες διευκολύνουν

την μεταφορά των ενζύμων στο έντερο.

Τα ένζυμα, είναι απαραίτητα για τη διάσπαση (πέψη) των συστατικών της τροφής. Ειδικότερα τους υδατάνθρακες διασπά το ένζυμο αμυλάση, τα λίπη η λιπάση και τις πρωτεΐνες η θρυψίνη, η χυμοθρυψίνη, οι καρβοξυπεπτιδάσες και η ελαστάση. Τα τελευταία εκκρίνονται από το πάγκρεας ως προένζυμα, τα οποία είναι ανενεργά και γίνονται ενεργά μέσα στο έντερο.

Στους ασθενείς με ΚΙ, λόγω διαταραχής στην πρωτεΐνη CFTR, το παγκρεατικό υγρό είναι υψηλού ιξώδους (πυκνόρρευστο), φτωχό σε ιόντα και πλούσιο σε ένζυμα. Έτσι ευνοείται η καθίζηση των πρωτεϊνών στους πόρους του παγκρέατος και η απόφραξή τους. Αυτό οδηγεί σε καταστροφή και ίνωση των παγκρεατικών κυττάρων με αποτέλεσμα το πάγκρεας να μην εκκρίνει παγκρεατικά ένζυμα. Η κατάσταση αυτή χαρακτηρίζεται ως παγκρεατική ανεπάρκεια και υπάρχει σε ποσοστό 85-90% των ατόμων με ΚΙ. Στους ασθενείς αυτούς δεν γίνεται η διάσπαση των συστατικών της τροφής και κατά συνέπεια και η απορρόφησή τους από το έντερο. Για αυτό έχουν μεγάλες δύσσομες λιπαρές κενώσεις, ελάττωση του υποδόριου λίπους και της μυϊκής μάζας, διάταση της κοιλιάς και χαμηλό βάρος. Η όρεξή τους είναι αυξημένη ή φυσιολογική. Επειδή μαζί με το λίπος που αποβάλλεται με τα κόπρανα αποβάλλονται και οι λιποδιαλυτές βιταμίνες, έχουν και ανεπάρκεια λιποδιαλυτών βιταμινών η οποία εκδηλώνεται με αιμόλυση (έλλειψη βιταμίνης E), αιμορραγική διάθεση (έλλειψη βιταμίνης K) ή σπανιότερα με εικόνα διαταραχής στην προσαρμογή από το φως στο σκοτάδι και αντίθετα (έλλειψη βιταμίνης A). Σε μεγαλύτερες ηλικίες διαπιστώνεται οστεοπόρωση (έλλειψη βιταμινών D και K). Για την αντιμετώπιση της παγκρεατικής ανεπάρκειας χορηγούνται παγκρεατικά εκχυλίσματα σε μορφή μικρών σφαιριδίων, υψηλής περιεκτικότητας σε λιπάση (Creon 10000 και 25000 IU λιπάσης, Panzytrat 25000 IU) πριν από κάθε γεύμα. Επίσης οι ασθενείς με παγκρεατική ανεπάρκεια πρέπει να λαμβάνουν καθημερινά ποσότητες λιποδιαλυτών βιταμινών σε καθορισμένη δοσολογία:

Βιταμίνη A 5,000-10000 IU/ημέρα ανάλογα με την ηλικία, Βιταμίνη D 500 IU/ημέρα, Βιταμίνη E 25-200 IU/kg/ ημέρα ανάλογα με την ηλικία και Βιταμίνη K 510 mg/εβδομάδα.

Οι υπόλοιποι ασθενείς (10-15%), θεωρείται ότι έχουν παγκρεατική επάρκεια επειδή η παραγωγή παγκρεατικών ενζύμων επαρκεί για την πέψη των τροφών και δεν αποβάλλουν λίπος από τα κόπρανα. Η θρέψη τους είναι φυσιολογική. Έχουν όμως διαταραχή στην έκκριση των διττανθρακικών και του νερού. Οι ασθενείς αυτοί συχνά έχουν παγκρεατίτιδα, επειδή τα προένζυμα ενεργοποιούνται πρόωρα μέσα στο πάγκρεας και όχι στο έντερο. Εκδηλώνεται με κοιλιακό πόνο και αυξημένα επίπεδα αμυλάσης και

λιπάσης στον ορό.

Οι ασθενείς οι οποίοι διατηρούν παγκρεατική επάρκεια έχουν τουλάχιστον μία «ήπια» μετάλλαξη η οποία και επικρατεί. Κατά την νεογνική περίοδο, το ποσοστό των νεογνών με παγκρεατική επάρκεια ανέρχεται σε 40% και ελαττώνεται περίπου στο μισό στην ηλικία 3-5 χρόνων. Ο καθορισμός της ύπαρξης παγκρεατικής ανεπάρκειας ή επάρκειας γίνεται σήμερα απλά με τον προσδιορισμό της ελαστάσης στα κόπρανα.

Ηπατική προσβολή

Για την προσβολή του ήπατος στους ασθενείς με ΚΙ ευθύνεται η σύσταση της χολής, η οποία είναι πυκνή, δεν παροχετεύεται εύκολα και αποφράσσει το χοληφόρο σύστημα του ήπατος. Αυτό οδηγεί αρχικά σε βλάβη των ηπατικών κυττάρων, διάχυτη ίνωση και αργότερα σε κίρρωση. Στα νεογνά εκδηλώνεται με ίκτερο ενώ σε μεγαλύτερα παιδιά ως εστιακή χολική κίρρωση και ως οζώδης χολική κίρρωση. Η διάγνωση γίνεται με ψηλάφηση του ήπατος και επιβεβαιώνεται με εργαστηριακές εξετάσεις. Υπερηχογράφημα ήπατος για την διάγνωση και παρακολούθηση της ηπατικής προσβολής πρέπει να γίνεται κάθε χρόνο.

Εστιακή χολική κίρρωση

Η εστιακή χολική «κίρρωση» αποτελεί πρόιμη ηπατική βλάβη χωρίς βιοχημικές ή κλινικές εκδηλώσεις ηπατικής δυσλειτουργίας. Είναι δυνατόν να διαγνωστεί με υπερηχογράφημα ήπατος. Αντιμετωπίζεται με την χορήγηση ουρσοδεοξυχολικού οξέος (ursofalk) από το στόμα. Το εξωγενές αυτό χολικό οξύ ρευστοποιεί τη χολή, προστατεύει τα ηπατικά κύτταρα και προλαμβάνει την εξέλιξη σε οζώδη χολική κίρρωση.

Οζώδης χολική κίρρωση-Πυλαία Υπέρταση

Στην οζώδη χολική κίρρωση υπάρχουν συμπτώματα ηπατικής δυσλειτουργίας και είναι η εξέλιξη της εστιακής. Η οζώδης χολική κίρρωση οδηγεί σε ασκίτη, πυλαία υπέρταση, διόγκωση του σπλήνα με υπερσπληνισμό και κίρσους οισοφάγου. Οι κίρσοι οισοφάγου δυνατόν να αιμορραγήσουν ή να είναι χωρίς συμπτώματα. Ο ασκίτης αντιμετωπίζεται με περιορισμό στο αλάτι, και χορήγηση διουρητικών φαρμάκων. Στον υπερσπληνισμό είναι ελαττωμένα τα λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια επειδή καταστρέφονται στον σπλήνα που υπερλειτουργεί. Γενικά όμως η εξέλιξη της οζώδους χολικής κίρρωσης δεν είναι γρήγορη και η ηπατική ανεπάρκεια η οποία είναι το τελικό στάδιο της κίρρωσης, είναι σπάνια στους ασθενείς με ΚΙ. Σε ηπατική ανεπάρκεια ενδείκνυται η μεταμόσχευση ήπατος εφόσον η πνευμονική λειτουργία παραμένει σχετικά καλή. Η ενημέρωση του κέντρου μεταμόσχευσης πρέπει να γίνεται νωρίτερα λόγω

του χρόνου ο οποίος απαιτείται για την ανεύρεση δότη. Η ετήσια επιβίωση ένα χρόνο μετά την μεταμόσχευση ανέρχεται σε 75-80%.

Εντερικός σωλήνας

Γαστροοισοφαγική Παλινδρόμηση

Γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση είναι η επιστροφή περιεχομένου του στομάχου στον οισοφάγο. Είναι συχνή στα άτομα με ΚΙ και σχετίζεται με τη βαρύτητα της πνευμονοπάθειας, τη φαρμακευτική αγωγή, την καθυστέρηση στη γαστρική κένωση αλλά και τη φυσιοθεραπεία για την παροχέτευση των πνευμόνων. Οι κλινικές εκδηλώσεις περιλαμβάνουν οπισθοστερνικό πόνο ή καύσο, αναγωγές ή εμετό, επιδείνωση του βήχα, ανορεξία και απώλεια βάρους. Η διάγνωση είναι σχετικά εύκολη. Πρέπει να γίνεται γαστροσκόπηση για τη διάγνωση οισοφαγίτιδας, στενώσεων οισοφάγου ή διαφραγματοκήλης. Παρά το γεγονός ότι οι συνθήκες είναι ευνοϊκές (αυξημένη έκκριση γαστρικού οξέος, ελαττωμένη έκκριση διττανθρακικών), για ανάπτυξη πεπτικού έλκους, η συχνότητα της νόσου του πεπτικού έλκους δεν φαίνεται να είναι αυξημένη σε ασθενείς με ΚΙ.

Ειλεός από Μηκόνιο

Μηκόνιο ονομάζεται το περιεχόμενο του εντέρου του εμβρύου. Οι πρώτες κενώσεις του νεογέννητου αποτελούνται από μηκόνιο. Όταν το μηκόνιο είναι πυκνό, όπως συμβαίνει στην ΚΙ, δεν μπορεί να αποβληθεί με τις κενώσεις. Ειλεός από μηκόνιο σημαίνει απόφραξη του εντέρου από μηκόνιο. Συμβαίνει στο 10-20% των νεογνών με ΚΙ. Η απόφραξη του λεπτού εντέρου συμβαίνει κατά τη διάρκεια της κύησης. Σε ποσοστό περίπου 10% καταλήγει σε ρήξη του εντέρου πριν από τη γέννηση και εκδηλώνεται ως περιτονίτιδα από μηκόνιο. Στις υπόλοιπες περιπτώσεις εκδηλώνεται μετά τη γέννηση με εικόνα εντερικής απόφραξης, η οποία περιλαμβάνει διάταση της κοιλιάς και εμέτους που περιέχουν χολή, ενώ δεν έχει αποβάλλει το μηκόνιο τις πρώτες 24-48 ώρες από τη γέννηση. Ο ακτινολογικός έλεγχος με υποκλυσμό γαστρογραφίνης έχει τόσο διαγνωστικό όσο και θεραπευτικό ρόλο επειδή είναι δυνατόν να βοηθήσει στην αποβολή του μηκωνίου. Εάν αυτό δεν συμβεί, πρέπει να ακολουθήσει χειρουργική επέμβαση. Ο ειλεός από μηκόνιο σχεδόν αποκλειστικά σχετίζεται με ΚΙ.

Σύνδρομο απομακρυσμένης εντερικής απόφραξης

Ως σύνδρομο απομακρυσμένης εντερικής απόφραξης ή ισοδύναμο ειλεού εκ μηκωνίου όπως ήταν η παλιά ονομασία του συνδρόμου, χαρακτηρίζεται η μερική και σπανιότερα πλήρης απόφραξη του εντέρου κυρίως στην ειλεοτυφλική περιοχή από σκληρά κόπρανα. Συναντάται σε ενήλικες

και εφήβους με ΚΙ και παγκρεατική ανεπάρκεια. Σπάνια εκδηλώνεται σε άτομα με παγκρεατική επάρκεια. Η επαρκής και κατάλληλη χορήγηση παγκρεατικών ενζύμων έχει μειώσει σημαντικά τη συχνότητα του συνδρόμου. Εκδηλώνεται με ψηλαφητή μάζα στην κοιλιά η οποία δυνατόν να συνοδεύεται από κοιλιακό πόνο και εμέτους με χολή. Στις περιπτώσεις ενσφίγωσης κοπράνων χωρίς εντερική απόφραξη, η αντιμετώπιση περιλαμβάνει χορήγηση μεγάλων δόσεων παραφινελαίου ή χορήγηση διαλυμάτων πολυαιθυλενικής γλυκόλης. Σε περιπτώσεις επίμονης εντερικής απόφραξης, είναι δυνατόν να απαιτηθεί διαγνωστική λαπαροτομή.

Πρόπτωση Ορθού

Πρόπτωση ορθού δηλ. έξοδος τμήματος εντέρου από τον πρωκτό, συμβαίνει στο 10-20% των ασθενών με ΚΙ και παγκρεατική ανεπάρκεια, συνήθως πριν από την ηλικία των 5 χρόνων. Είναι δυνατόν να αποτελεί την αρχική κλινική εκδήλωση της νόσου. Δεν απαιτείται ειδική θεραπεία εκτός από την αντιμετώπιση της παγκρεατικής ανεπάρκειας.

Ινώδης Κολοπάθεια

Η ινώδης κολοπάθεια χαρακτηρίζεται από ίνωση του ανιόντος κόλου (τμήμα του παχέος εντέρου) η οποία έχει συσχετισθεί με τη χορήγηση μεγάλης δοσολογίας παγκρεατικών ενζύμων (λιπάση >10.000 IU λιπάσης/kg/ημέρα). Εκδηλώνεται με κοιλιακό πόνο με ή χωρίς διαρροϊκές κενώσεις και αίμα. Τα συμπτώματα αυτά πιθανόν να συνδυάζονται και με εντερική απόφραξη. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με κολοσκόπηση και βιοψία της περιοχής. Χειρουργική αντιμετώπιση απαιτείται στις περιπτώσεις απόφραξης. Για την πρόληψη του συνδρόμου συστήνεται η αποφυγή της χορήγησης παγκρεατικών ενζύμων τα οποία έχουν το πολυμερές Eudragit L30 D55 καθώς επίσης και υπέρβαση της ημερήσιας συνιστώμενης δόσης. Στις περιπτώσεις αποβολής λίπους από τα κόπρανα παρά τη λήψη υψηλών δόσεων παγκρεατικών ενζύμων θα πρέπει να αναζητούνται και άλλες αιτίες στεατόρροιας όπως διαταραχές από τη χολή. Η εφαρμογή των παραπάνω μέτρων φαίνεται να έχει ήδη αποδώσει, αφού η συχνότητα ινώδους κολοπάθειας έχει ήδη ελαττωθεί.

Η διατροφή στους ασθενείς με Κυστική Ίνωση

Οι ασθενείς με ΚΙ έχουν αυξημένες ανάγκες σε θερμίδες. Πρέπει να παίρνουν ανάλογα με την βαρύτητα της αναπνευστικής λειτουργίας μέχρι και 150% των ημερησίων αναγκών για την ηλικία σε θερμίδες. Η αναλογία του λίπους στη διατροφή πρέπει να αποτελεί το 40% και το ποσοστό των απαραίτητων λιπαρών οξέων 3-5% των ολικών θερμίδων, αντίστοιχα. Η ανεπάρκεια σε λιποδιαλυτές βιταμίνες αντιμετωπίζεται με χορήγηση

σκευασμάτων βιταμινών σε δοσολογία διπλάσια των φυσιολογικών ημερησίων αναγκών.

Δοσολογία βιταμινών στην ΚΙ

Βιταμίνη	Ενδείξεις	Αρχική δόση
A	Ασθενείς με παγκρεατική ανεπάρκεια	4000-10000 IU/ημέρα
D	Ασθενείς με παγκρεατική ανεπάρκεια	400-800 IU/ημέρα
E	Όλοι	100-400IU/ημέρα
K	Ασθενείς με παγκρεατική ανεπάρκεια Ασθενείς με χολική κίρρωση	1mg/ημέρα έως 10mg/εβδομάδα
B ₁₂	Ασθενείς με εκτομή τελικού ειλεού	100μ ενδομυϊκά

Η χορήγηση βιταμινών σε ασθενείς με ΚΙ και παγκρεατική επάρκεια καθορίζεται με βάση τα επίπεδα βιταμινών στον ορό.

Εντερική και παρεντερική διατροφή του ασθενούς με ΚΙ

Χορηγούνται ειδικά υπερθερμιδικά συμπληρώματα διατροφής σε μορφή ροφήματος από το στόμα. Σε σημαντικού βαθμού υποθρεψία τα συμπληρώματα χορηγούνται με ρινογαστρικό καθετήρα ή από γαστροστομία. Είναι δυνατόν να χορηγηθεί παρεντερική διατροφή με προσθήκη λιποδιαλυτών βιταμινών, υδατοδιαλυτών βιταμινών και ιχνοστοιχείων. Η αναλογία θρεπτικών συστατικών στην παρεντερική διατροφή υπολογίζεται με κριτήριο την συνιστώμενη αναλογία θρεπτικών συστατικών (πρωτεΐνες 10-15%, λίπος 40% και υδατάνθρακες 45-50%). Είναι δυνατόν όμως να χορηγηθεί μερική παρεντερική διατροφή μόνο με λίπος και λιποδιαλυτές βιταμίνες.

Ο Σακχαρώδης Διαβήτης στην Κυστική Ίνωση (ΣΔ-ΚΙ)

Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα

Εισαγωγή

Ο Σακχαρώδης Διαβήτης της Κυστικής Ίνωσης (ΣΔ-ΚΙ) εμφανίζεται σε ποσοστό 10-15 % στα άτομα με ΚΙ. Η συχνότητα αυξάνει με την ηλικία, θεωρείται δε ως μια αναμενόμενη επιπλοκή συνδεδεμένη με την αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης των ασθενών με ΚΙ. Η πρόωμη αναγνώριση του ΣΔ-ΚΙ επηρεάζει θετικά την κατάσταση υγείας των ασθενών με ΚΙ. Σκοπός της θεραπείας με ινσουλίνη είναι η επίτευξη ευγλυκαιμίας και μέσω αυτής, της δυνατόν καλύτερης γενικής και της κατάστασης θρέψης καθώς και της αποφυγής μεταβολικών επιπλοκών.

Η συχνότητα του ΣΔ-ΚΙ αυξάνει με την ηλικία. Η μέση τιμή εμφάνισης είναι κυρίως η ηλικία 18-21 χρόνων και πολύ σπάνια η ηλικία μικρότερη των 10 χρόνων.

Είναι σαφέστατα αποδεδειγμένο ότι η έγκαιρη αναγνώριση και διάγνωση του ΣΔ-ΚΙ επηρεάζει θετικά την κατάσταση θρέψης και την πνευμονική λειτουργία, ενώ η καθυστερημένη διάγνωση συνδυάζεται με επιδείνωση της πνευμονικής λειτουργίας και της κατάστασης θρέψης. Πολλές μελέτες έδειξαν ότι η διαταραγμένη καμπύλη γλυκόζης και η χειρότερηση της κλινικής κατάστασης συμβαίνει συχνά, αρκετά χρόνια πριν τη διάγνωση του διαβήτη.

Η κατάλληλη εξέταση διαλογής (screening), η πρόωμη διάγνωση και η κατάλληλη θεραπεία είναι βασικά στοιχεία για την καλή κλινική πορεία των παιδιών και ασθενών με ΚΙ.

Ανίχνευση Του ΣΔ-ΚΙ (Screening)

Στην Κυστική Ίνωση τα κλασικά συμπτώματα του διαβήτη δεν είναι τυπικά και δεν είναι αρκετά έτσι ώστε να χρησιμεύσουν από μόνα τους ως δείκτες ανίχνευσης του ΣΔ. Μόνο το 1/3 των ασθενών με ΣΔ-ΚΙ έχουν τα κλασικά συμπτώματα: πολυουρία και πολυδιψία στο χρόνο της διάγνωσης. Ασθενείς που παρουσιάζουν σαφή συμπτώματα υπεργλυκαιμίας κατά τη διάγνωση, ήδη έχουν μεγαλύτερη επιδείνωση της πνευμονικής λειτουργίας και απώλεια βάρους σε σύγκριση με τους ασθενείς που ο ΣΔ-ΚΙ έχει έγκαιρα ανιχνευθεί σε εξετάσεις διαλογής (screening). Έτσι λοιπόν το screening είναι πολύ σημαντικό.

Η τιμή της γλυκόζης > 126 mg/dl στο πλάσμα θεωρείται ως διαβήτης στα άτομα χωρίς Κυστική Ίνωση, αλλά αυτό δεν θεωρείται αξιόπιστο για τα

άτομα με Κυστική Ίνωση. Σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (World Health Organization WHO, 1999) ο οποίος αναγνωρίζει τον διαβήτη της Κυστικής Ίνωσης ως ιδιαίτερη μορφή (CFRD: cystic fibrosis related diabetes) - έχοντας ως κριτήριο τη γλυκόζη νηστείας, μόνο σε ποσοστό 16 % των ασθενών με ΚΙ μπορεί να τεθεί η διάγνωση του ΣΔ-ΚΙ. Ο ΣΔ-ΚΙ μοιάζει με το σακχαρώδη διαβήτη τύπου Ι, γιατί και σ' αυτόν η βασική αιτία είναι η ινσουλινοπενία (ελαττωμένη έκκριση ινσουλίνης), αλλά έχει και στοιχεία από το σακχαρώδη διαβήτη τύπου 2 γιατί παρουσιάζει και αντίσταση στην ινσουλίνη.

Στα παιδιά και στους εφήβους με ΚΙ συχνά λόγω λοίμωξης μπορεί να υπάρχει παροδική υπεργλυκαιμία και αντίσταση στην ινσουλίνη και η καμπύλη φόρτισης με γλυκόζη από το στόμα (OGTT) να είναι φυσιολογική.

Η καλύτερη μέθοδος για την πολύ πρόωμη αναγνώριση της προδιαβητικής κατάστασης είναι η δοκιμασία με ενδοφλέβια φόρτιση με γλυκόζη (IVGTT) και η εκτίμηση της πρόωμης φάσης έκκρισης της ινσουλίνης (FPIR). Αυτό όμως πρακτικά είναι δύσκολο, επίπονο και πολλές φορές μη επαναλήψιμο λόγω της κακής κατάστασης των φλεβών των ατόμων με ΚΙ. Έτσι λοιπόν σύμφωνα με την τρέχουσα βιβλιογραφία η καλύτερη και πρακτικά εφαρμόσιμη μέθοδος για την παρακολούθηση του σακχάρου είναι η εφαρμογή ως ρουτίνα της από του στόματος καμπύλης ανοχής γλυκόζης (OGTT) και η συχνή μέτρηση της γλυκόζης με ατομικό σακχαρόμετρο.

Η καμπύλη φόρτισης με γλυκόζη (OGTT) μπορεί να χρησιμεύσει στη διάγνωση του ΣΔ-ΚΙ και είναι αποδεκτή μέθοδος για την ανίχνευση του ΣΔ-ΚΙ. Όμως σε ένα άτομο με ΚΙ η «διαβητική» καμπύλη δεν σημαίνει ότι το άτομο έχει διαβήτη αλλά ότι στη συγκεκριμένη χρονική στιγμή έχει διαταραγμένη καμπύλη γλυκόζης. Σε ένα ποσοστό ασθενών η «διαβητική» καμπύλη γλυκόζης μπορεί να επιστρέψει στο φυσιολογικό. Για τον λόγο αυτό συνιστάται η καμπύλη OGTT να γίνεται μια φορά το χρόνο σε όλα τα παιδιά και εφήβους με ΚΙ (μετά την ηλικία των 10 χρόνων).

Συχνότητα του ΣΔ-ΚΙ

Όπως προαναφέρθηκε, ποσοστό 10-15 % των ασθενών με Κυστική Ίνωση αναπτύσσουν ΣΔ-ΚΙ. Ο ΣΔ-ΚΙ εμφανίζεται νωρίτερα στα κορίτσια, ίσως γιατί η εφηβεία ξεκινά νωρίτερα και γιατί η εφηβεία συνοδεύεται από αντίσταση στην ινσουλίνη.

Ενώ η επίπτωση του ΣΔ-ΚΙ σε παιδιά < 10 χρόνων είναι χαμηλή, μια μελέτη σε παιδιά 5-9 χρόνων από τις ΗΠΑ έδειξε ότι με την καμπύλη σακχάρου 9 % είχαν διαβήτη και 34 % είχαν διαταραγμένη καμπύλη γλυκόζης, έτσι ώστε συνολικά 43 % των παιδιών 5-9 χρόνων είχαν διαταραγμένο μεταβολισμό γλυκόζης (Austin et al, 1994). Στους 371 ασθενείς

αυτής της μελέτης η συχνότητα του ΣΔ-ΚΙ ήταν 9 % (ηλικία 5-9 χρόνων), 26 % (ηλικία 10-19 χρόνων), 35 % (ηλικία 20-30 χρόνων), 43 % (ηλικία >30 χρόνων) (Austin et al, 1994).

Σε μελέτη στη Δανία σε 278 ασθενείς ηλικίας μεγαλύτερης των 2 χρόνων, 13.7 % είχαν διαταραγμένη καμπύλη γλυκόζης και 14.7 % είχαν ήδη ΣΔ-ΚΙ. Η συχνότητα του ΣΔ-ΚΙ ήταν 1.5 % (σε ηλικία 10 χρόνων), 13 % (σε ηλικία 20 χρόνων) και 50 % (σε ηλικία 30 χρόνων) (Lanng, 2001).

Συμπτώματα του ΣΔ-ΚΙ

Πάντα πρέπει να έχουμε υπόψη ότι τα συμπτώματα του ΣΔ-ΚΙ δεν είναι από την αρχή τα κλασικά συμπτώματα του Σακχαρώδους Διαβήτη. Ο ΣΔ-ΚΙ μπορεί να εκδηλωθεί με τα παρακάτω συμπτώματα και ευρήματα :

- Ανεξήγητη πολουρία ή πολυδιψία.
- Απώλεια βάρους ή αδυναμία διατήρησης του βάρους παρά τη διαιτητική παρέμβαση.
- Ελαττωμένος ρυθμός ανάπτυξης (αύξηση ύψους : εκατοστά/χρόνο).
- Καθυστέρηση έναρξης ή πορείας της εφηβείας.
- Ανεξήγητη χρόνια επιδείνωση (έκπτωση της πνευμονικής λειτουργίας).

Ο ΣΔ-ΚΙ μπορεί να είναι χρόνιος ή διαλείπων (intermittent). Ασθενείς με διαλείποντα ΣΔ-ΚΙ πρέπει να λαμβάνουν θεραπεία με ινσουλίνη για να ρυθμίσουν την υπεργλυκαιμία όταν είναι σε καταστάσεις στρες όπως πχ λοίμωξη, όταν είναι σε εντατική διαιτητική παρέμβαση ή σε θεραπεία με εισπνεόμενα στεροειδή. Τα επίπεδα σακχάρου του αίματος είναι δυνατόν να επανέλθουν στα φυσιολογικά και να χρειαστεί διακοπή της ινσουλινοθεραπείας.

Οδηγίες για την έγκαιρη διάγνωση του ΣΔ-ΚΙ

- Όλοι οι ασθενείς με ΚΙ μεγαλύτεροι από 10 χρόνων πρέπει ετησίως να υποβάλλονται σε δοκιμασία ανοχής γλυκόζης από του στόματος (OGTT).
- Όλοι οι ασθενείς με ΚΙ μεγαλύτεροι από 10 χρόνων που εισάγονται στο νοσοκομείο για οξεία λοίμωξη πρέπει να μετρούν το σάκχαρό τους πριν και 2 ώρες μετά το φαγητό τουλάχιστον δύο φορές την ημέρα για 48 ώρες.
- Όλοι οι ασθενείς με ΚΙ οποιασδήποτε ηλικίας με ένα από τα παρακάτω **συμπτώματα** πρέπει να απευθυνθούν σε διαβητολόγο για παρακολούθηση του σακχάρου με OGTT ή συχνές αυτομετρήσεις:
 - Συμπτώματα υπεργλυκαιμίας (πολυουρία, πολυδιψία, γλυκοζουρία και απώλεια βάρους).

- Ανεξήγητη επιδείνωση (έκπτωση) της πνευμονικής λειτουργίας.
- Ασθενείς με όχι καλή πρόσληψη βάρους ή μη καλή διατήρηση βάρους.
- Πριν από την εφαρμογή εντερικής διατροφής (στομίες).
- Καθυστερημένη έναρξη ή πρόοδο της εφηβείας.
- Κατά τη διάρκεια οξείας λοίμωξης ή συστηματικής χορήγησης κορτικοστεροειδών.
- Πριν από μεγάλη χειρουργική επέμβαση.

Θεραπευτική αντιμετώπιση

Ο στόχος της θεραπείας στον ΣΔ-ΚΙ είναι η επίτευξη της ιδανικής κλινικής κατάστασης και κατάστασης θρέψης, έτσι ώστε να επιτευχθεί ευγλυκαιμία και να αποφευχθούν μεταβολικές διαταραχές.

Η **Ινσουλίνη** είναι η θεραπεία εκλογής μόλις διαγνωσθεί ο ΣΔ-ΚΙ. Υπάρχει πλήθος ινσουλινών, το είδος και δόση εξατομικεύονται πάντα ανάλογα με τις ανάγκες του ασθενή.

Ενδείξεις έναρξης θεραπείας με ινσουλίνη:

- Λανθάνων διαβήτη ή υπεργλυκαιμία με :
 - Πολυουρία και/ή πολυδιψία
 - Διαβητική κετοξέωση («*διαβητικό σοκ*») που παρατηρείται σπάνια
 - Επιδείνωση της κλινικής κατάστασης
 - Απώλεια βάρους ή χαμηλή πρόσληψη βάρους ή έκπτωση της ανάπτυξης (ύψος) σε ένα παιδί
- Συμπτωματική υπεργλυκαιμία
- Διαταραγμένη καμπύλη γλυκόζης (OGTT) και απώλεια βάρους ή επιδείνωση της κλινικής κατάστασης

Ινσουλίνη

Υπάρχουν πολλά είδη ινσουλίνης ανάλογα με το χρόνο έναρξης και τη διάρκεια της δράσης της ινσουλίνης (ταχείας, μέσης και αργής δράσης, μίγματα-συνδυασμοί). Το θεραπευτικό σχήμα ινσουλινοθεραπείας πρέπει να εξατομικεύεται και να προσαρμόζεται στις εκάστοτε ανάγκες του ασθενούς.

Στα παιδιά και εφήβους με ΣΔ-ΚΙ προτιμάται:

- είτε η θεραπεία με μία ένεση ινσουλίνης μακράς δράσης σε συνδυασμό με τρεις ενέσεις βραχείας δράσης ινσουλίνης πριν τα γεύματα (εντατικοποιημένο σχήμα),
- είτε η θεραπεία με μίγματα σε δύο ενέσεις και μία ένεση ταχείας δράσης ινσουλίνης.

Σε παιδιά με διαταραγμένη καμπύλη γλυκόζης και ορισμένα κλινικά συμπτώματα όπως, απώλεια βάρους και/ή επιδείνωση πνευμονικής λειτουργίας, για να προληφθεί η μεταγενετική υπεργλυκαιμία και να αποφευχθούν

υπογλυκαιμίες χρησιμοποιείται μία ένεση το 24ωρο με το νέο ανάλογο της ινσουλίνης glargine (Lantus). Η δόση προσαρμόζεται στις ανάγκες του ατόμου. Τα άτομα που λαμβάνουν ινσουλίνη πρέπει να μετρούν το σάκχαρό τους 2-4 φορές την ημέρα, ενώ τα άτομα που δεν παίρνουν ινσουλίνη και έχουν διαταραγμένη καμπύλη σακχάρου πρέπει να μετρούν το σάκχαρό τους σε ημέρες αδιαθεσίας (λοιμώξεων).

Διατροφή

Το διαιτολόγιο στο ΣΔ-ΚΙ πρέπει να αποτελείται από υπερθερμιδική διαίτα με 50 % επιπλέον των ημερησίων αναγκών (σύσταση: 40 % λίπος, 20 % πρωτεΐνες και 40 % υδατάνθρακες) καθώς και από τακτικά και συχνά γεύματα (τρία κύρια και τρία ενδιάμεσα). Τα παγκρεατικά ένζυμα και οι βιταμίνες λαμβάνονται κανονικά όπως και πριν το ΣΔ-ΚΙ, ενώ συνιστάται η λήψη ειδικών για το ΣΔ υπερθερμιδικών ροφημάτων.

Παρακολούθηση-Επιπλοκές

Όλοι οι ασθενείς με ΣΔ-ΚΙ υπό αγωγή με ινσουλίνη πρέπει να ελέγχονται ανά τρίμηνο με κλινική εξέταση (σημεία ενέσεων, αρτηριακή πίεση, στάδιο εφηβείας), με τη γλυκοζυλιωμένη αιμοσφαιρίνη ινσουλίνη (HbA_{1c}) και ετησίως για επιπλοκές του διαβήτη. Ετησίως γίνεται έλεγχος για τη νεφρική λειτουργία και τη μικρολευκωματινή ούρων, τη χοληστερόλη, τα τριγλυκερίδια, τα κάτω άκρα καθώς και βυθοσκόπηση.

Αναφορικά με τις μικροαγγειοπαθητικές επιπλοκές αναφέρονται 5-16 % αμφιβληστροειδοπάθεια (νευρικός χιτώνας του ματιού), νεφροπάθεια 3-16 % και νευροπάθεια 5-21 %.

Συμπέρασμα

- Είναι αποδεδειγμένο ότι η πρόωγη αναγνώριση-διάγνωση και θεραπεία του ΣΔ-ΚΙ επιδρά θετικά στην πνευμονική λειτουργία, στην κατάσταση θρέψης και γενικής υγείας.
- Η επίπτωση (συχνότητα) του ΣΔ-ΚΙ αυξάνει με την ηλικία και συμβαδίζει με την αύξηση του προσδοκίμου επιβίωσης των ατόμων με ΚΙ.
- Ο ΣΔ-ΚΙ εκδηλώνεται με λίγα ειδικά συμπτώματα του ΣΔ. Η ανεξήγητη **έκπτωση της πνευμονικής λειτουργίας μπορεί να είναι το πρώτο σύμπτωμα.**
- Η συνολική κλινική εικόνα επιδεινώνεται 2-4 χρόνια πριν την ανάπτυξη του ΣΔ. Εάν οι ασθενείς είναι ασυμπτωματικοί πρέπει να αρχίσουν πρώιμα με ινσουλίνη.
- Η δοκιμασία ανοχής γλυκόζης από το στόμα (OGTT) είναι αποδεκτή ως εργαλείο ανίχνευσης του ΣΔ-ΚΙ. Όλα τα παιδιά με ΚΙ ηλικίας μεγαλύτερης των 10 χρόνων πρέπει να υποβάλλονται ετησίως στη δοκιμασία OGTT.
- Οι ασθενείς με ΣΔ-ΚΙ πρέπει ετησίως να ελέγχονται για επιπλοκές του διαβήτη (μικροαγγειοπάθεια κλπ).

Η προσβολή άλλων συστημάτων και οργάνων από την Κυστική Ίνωση

Πούλιου Ελένη

Η Κυστική Ίνωση είναι μια νόσος κληρονομική και πολυσυστηματική με κύρια εντόπιση το αναπνευστικό και το γαστρεντερικό σύστημα. Κατά κύριο λόγο πλήττονται οι πνεύμονες και το πάγκρεας, όμως πολλά άλλα όργανα και συστήματα του ανθρωπίνου οργανισμού, υφίστανται βλάβη εξαιτίας της νόσου.

Πληκτροδακτυλία («Ιπποκρατικοί δάκτυλοι») είναι ένα σύμπτωμα που εμφανίζεται κυρίως σε αναπνευστικές ή καρδιακές νόσους και οφείλεται στα χαμηλά επίπεδα σε οξυγόνο του αίματος. Οι περισσότεροι ασθενείς με Κυστική Ίνωση παρουσιάζουν από την παιδική ηλικία πληκτροδακτυλία η οποία είναι ορατή με γυμνό μάτι, δεδομένου ότι διογκώνονται χαρακτηριστικά οι τελευταίες φάλαγγες (άκρες) των δακτύλων και τα νύχια των δακτύλων του ασθενούς παίρνουν μορφή τυμπανοειδή. Αν και δεν αποτελεί κάτι το ανησυχητικό για την επιδεξιότητα του ατόμου, είναι σταθερή ένδειξη βαρύτητας της νόσου και της προόδου της αναπνευστικής λειτουργίας. Μάλιστα, σε περίπτωση μεταμόσχευσης νέων πνευμόνων στον ασθενή, η πληκτροδακτυλία εξαφανίζεται και οι άκρες των δακτύλων επανέρχονται στη φυσιολογική τους μορφή.

Άλλες συχνές εκδηλώσεις της νόσου είναι οι **ρινικοί πολύποδες** και οι **παραρρινοκολπίτιδες**. Παραρρινοκολπίτιδες, είναι οι λοιμώξεις των κόλπων που βρίσκονται εσωτερικά στην μύτη οι οποίες αποτέλεσμα έχουν το μη επαρκή αερισμό των ρινικών κοιλοτήτων, ενώ συχνά συνοδεύονται από ρινική απόφραξη, πονοκεφάλους, οπίσθια ρινική έκκριση, αιμορραγία ή ακόμα και πυρετό. Το κυριότερο βέβαια πρόβλημα είναι ότι οι ασθενείς πέραν του ότι δυσκολεύονται λόγω της απόφραξης της μύτης να αναπνεύσουν κανονικά, ώστε ο εισπνεόμενος αέρας να θερμανθεί και να φιλτραριστεί μέσα στις ρινικές κοιλότητες προτού φτάσει στους πνεύμονες, συχνά οι λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού όπως ονομάζεται αποτελούν την αιτία για την «αναζωπύρωση» μιας λοίμωξης του κατώτερου αναπνευστικού συστήματος, δηλαδή των πνευμόνων. Για την αντιμετώπιση των λοιμώξεων των παραρρινίων κόλπων και για την αποφυγή δημιουργίας ρινικών πολύποδων, ιδιαίτερα ευεργετικές φαίνονται να είναι οι ρινικές πλύσεις με θαλασσινό νερό, φυσιολογικό ορό ή υπέρτονο διάλυμα οι οποίες εφαρμόζονται ανά τακτά διαστήματα από τον ασθενή. Η ρινική απόφραξη από τους πολύποδες είναι συχνή και αποτελεί ένδειξη χειρουργικής αντιμετώπισης η οποία όμως τις περισσότερες φορές πρέπει να επαναληφθεί λό-

γω συχνών υποτροπών. Οι παραρρίνιοι κόλποι προσβάλλονται στο 90% των ασθενών.

Τα τελευταία χρόνια έντονη είναι η ενασχόληση και των οφθαλμιάτρων με την Κυστική Ίνωση, δεδομένου ότι σε πολλές έρευνες που γίνονται διαπιστώνεται ότι μεγάλο ποσοστό των ασθενών με Κυστική Ίνωση εμφανίζει **ξηροφθαλμία**, ενώ επανειλημμένα έχει αναφερθεί η **ύπαρξη αλλοιώσεων του φακού** και μεταβολών στη **διαφάνεια του φακού των οφθαλμών**, η οποία δείχνει να σχετίζεται με την βαρύτητα της παγκρεατικής ανεπάρκειας που παρουσιάζει ο ασθενής. Οι ασθενείς που παρουσιάζουν και Σακχαρώδη Διαβήτη θα πρέπει να κάνουν τουλάχιστον μια φορά το χρόνο έλεγχο της οπτικής οξύτητας και λειτουργίας.

Όσον αφορά το γεννητικό σύστημα και την αναπαραγωγή, υπάρχει μία μέση καθυστέρηση 1,5-2 έτη στην ανάπτυξη και την εφηβεία. Οι άντρες έχουν **αζωοσπερμία**, λόγω απουσίας ή ατροφίας των σπερματικών αγγείων, της σπερματοδόχου κύστης, του σπερματικού πόρου ή της επιδιδυμίδας. Στις γυναίκες, αν και η ανατομική του γεννητικού συστήματος είναι φυσιολογική, η τραχηλική βλέννη είναι παχύρρευστη και αυτό εμποδίζει εν μέρει τη διείσδυση του σπέρματος. Εξάλλου η έντονη υποθρενία και η σοβαρή αναπνευστική νόσος συνυπάρχουν με **δευτεροπαθή αμηνόρροια** και **ανωορρηκτικό εμμηνορρυσιακό κύκλο**. Αυτή όμως η παθολογία δε συνεπάγεται απαραίτητα και στειρότητα. **Μεγάλος αριθμός γυναικών με Κυστική Ίνωση τεκνοποιούν και το μεγαλύτερο ποσοστό αυτών έχουν φυσιολογική κύηση**. Παρά τις περιγραφόμενες επιπλοκές που οδηγούν σε αυτόματη αποβολή ή σε πρόωρο τοκετό, η κλινική εμπειρία έχει δείξει ότι η εγκυμοσύνη έχει πολύ καλή έκβαση σε γυναίκες με ήπια νόσο και $FEV_1 > 70\%$ του προβλεπόμενου. Απαραίτητη θεωρείται η συνεργασία του γυναικολόγου με τον πνευμονολόγο. Ο θηλασμός δεν αντενδείκνυται και το μητρικό γάλα των ασθενών με Κυστική Ίνωση δεν υστερεί σε θρεπτική και θερμιδική αξία από αυτό του υπολοίπου γυναικείου πληθυσμού.

Σε περίπτωση που η γυναίκα ασθενής επιθυμεί τη μη τεκνοποίηση, υπάρχουν σήμερα πολλές μέθοδοι αντισύλληψης και τρόποι αποφυγής μιας ανεπιθύμητης εγκυμοσύνης, για τους οποίους όμως η ασθενής πρέπει να συζητήσει έγκαιρα με τους γιατρούς που την παρακολουθούν. Αξίζει να σημειωθεί ότι υπάρχει περίπτωση, η λήψη αντισυλληπτικών χαπιών από την ασθενή προκειμένου να αποφευχθεί μια ανεπιθύμητη εγκυμοσύνη, να μην επιφέρει το επιθυμητό αποτέλεσμα λόγω της λήψης αντιβιοτικών. Για το λόγο αυτό, πρέπει πάντα να γίνεται σωστή αξιολόγηση της κατάστασης της ασθενούς από τον ιατρό της σε συνεργασία με το γυναικολόγο της, προκειμένου να επιλεγεί ο καλύτερος, αποτελεσματικότερος και ασφαλέστερος τρόπος αντισύλληψης.

Οι λοιμώξεις από τον μύκητα *Candida Albicans*, ή άλλα είδη μυκήτων, αν και δεν αποτελούν καθεαυτό σύμπτωμα ή εκδήλωση της Κυστικής Ίνωσης, σχετίζονται άμεσα με τη νόσο και τη θεραπεία της. Η λήψη ισχυρών αντιβιοτικών από τους ασθενείς για την αντιμετώπιση των αναπνευστικών λοιμώξεων για μεγάλα χρονικά διαστήματα, έχει σαν αποτέλεσμα την συχνή εμφάνιση μυκητιάσεων, κυρίως στην στοματοφαρυγγική κοιλότητα, ή στα γεννητικά όργανα. Αυτό συμβαίνει γιατί η συνεχόμενη λήψη αντιβιοτικών καταστρέφει και διαταράσσει τη φυσιολογική χλωρίδα του ανθρώπινου οργανισμού, με αποτέλεσμα οι μύκητες που υπάρχουν στον ανθρώπινο οργανισμό να βρίσκουν πρόσφορο έδαφος και να πολλαπλασιάζονται ραγδαία, προκαλώντας στον ασθενή ιδιαίτερα ενοχλητικά συμπτώματα όπως δυσκολία στην κατάποση, αίσθημα καύσου, κνησμό κ.α., τα οποία όμως αντιμετωπίζονται ευχερώς με την κατάλληλη αντιμυκητιασική αγωγή.

Με συχνότητα 2-9%, η προσβολή των αρθρώσεων παρουσιάζεται είτε ως **υπερτροφική πνευμονική οστεοαρθροπάθεια**, είτε ως **περιοδική αρθρίτιδα**. Τα ευρήματα περιλαμβάνουν πληκτροδακτυλία στην πρώτη περίπτωση και πόνο, οίδημα, θερμότητα στη δεύτερη. Συχνά συνυπάρχει πυρετός και δερματικές βλάβες, του τύπου του οζώδους ερυθήματος ή της πορφύρας, στις κνήμες, τα σφυρά ή τη ραχιαία επιφάνεια των ποδιών.

Η χαμηλή οστική πυκνότητα που οδηγεί σε **οστεοπόρωση** και σπανιότερα σε αυτόματα κατάγματα απαντά σε ενήλικες αλλά και παιδιά με τη νόσο. Παράγοντες αυξημένου κινδύνου αποτελούν το σύνδρομο δυσαπορρόφησης (σχετίζεται με τα επίπεδα ασβεστίου και βιταμίνης D), η υποθρεψία, η μειωμένη φυσική δραστηριότητα, η καθυστέρηση στην ανάπτυξη, ο υπογοναδισμός, η αμηνόρροια, ο διαβήτης, οι χρόνιες λοιμώξεις (αύξηση των κυτταροκινών), η χρήση κορτικοστεροειδών και η μεταμόσχευση.

Αν και δεν αποτελεί χαρακτηριστική εκδήλωση της νόσου, η μακροχρόνια λήψη ισχυρών αντιβιοτικών αγωγών από τους ασθενείς, αλλά και η λήψη ισχυρών ανοσοκατασταλτικών από όσους υποβληθούν σε μεταμόσχευση πνευμόνων ή ήπατος, οδηγεί σε ορισμένες περιπτώσεις σε προσβολή των νεφρών, που εκδηλώνεται είτε με **χρόνια**, είτε με **οξεία νεφρική ανεπάρκεια**.

Σπανιότερες εκδηλώσεις της νόσου είναι η αμυλοείδωση, ο υποθυρεοειδισμός, οι πολυκυστικοί νεφροί και η νεφρολιθίαση.

Από τον παιδίατρο στον πνευμονολόγο

Πούλιου Ελένη

Η Κυστική Ίνωση είναι νόσος με θεαματική βελτίωση της πρόγνωσης την τελευταία 25ετία. Το 50% περίπου των παιδιών ενηλικιώνονται. Ο αριθμός των εφήβων και των νεαρών ενηλίκων με Κυστική Ίνωση συνεχώς αυξάνεται και δημιουργεί νέες προκλήσεις. Έτσι η ιατρική κοινότητα προσπαθεί να οργανώσει την φροντίδα με τέτοιο τρόπο, ώστε να καλυφθούν όσο γίνεται καλύτερα οι ανάγκες των ασθενών οι οποίοι πριν παρακολουθούσαν σε Παιδιατρικά Κέντρα.

Αποτελεί πλέον ανάγκη η ειδική εκπαίδευση ιατρών και παραιατρικού προσωπικού που θα ασχοληθούν με ενήλικες ασθενείς με Κυστική Ίνωση, ώστε να γίνει ευκολότερη και σωστότερη η μετάβαση των ασθενών αυτών από τον παιδίατρο στον πνευμονολόγο.

Στο χώρο της Κυστικής Ίνωσης ο όρος μετάβαση αναφέρεται στη διαδικασία με την οποία οι έφηβοι μετακινούνται από τα Παιδιατρικά Κέντρα Κυστικής Ίνωσης προς τα Κέντρα Κυστικής Ίνωσης Ενηλίκων. Αυτή η προσπάθεια περιλαμβάνει αμφιλεγόμενα θέματα όπως, πότε πρέπει να γίνεται η μετάβαση, ποιος πρέπει να μεταφέρεται και υπό ποιες συνθήκες, κριτήρια για επιτυχή μεταφορά, πρότυπα μεταφοράς.

Στην προετοιμασία για τη μετάβαση των ασθενών θα πρέπει να δίνεται η δυνατότητα επαφής με τον παιδίατρο ανεξάρτητα από τον πνευμονολόγο. Είναι επιβεβλημένες οι επισκέψεις της πνευμονολογικής ομάδας στην παιδιατρική κλινική. Ακόμη πρέπει να γίνονται παράλληλα επισκέψεις των ασθενών στις πνευμονολογικές κλινικές όπου θα πρέπει να υπάρχει ο απαιτούμενος χρόνος για εξοικείωση με την πνευμονολογική ομάδα. Πρέπει να δίνονται γραπτές πληροφορίες για το πρόγραμμα των ενηλίκων και να γίνονται εκτεταμένες συζητήσεις για την μετάβαση. Επίσης είναι αναγκαία η υποστήριξη και ενθάρρυνση των ασθενών από την παιδιατρική ομάδα και τέλος, όπως είναι φυσικό, απαραίτητο είναι το φιλικό «καλωσόρισμα» από τους πνευμονολόγους.

Κριτήρια επιτυχούς μεταφοράς αποτελούν: Η πλήρης ανάληψη της ευθύνης των ασθενών από τους πνευμονολόγους, η προετοιμασία των ασθενών, ο σωστός χρόνος μετάβασης και η συνεργασία.

Έχουν προταθεί διάφορα πρότυπα μεταφοράς:

1. **Η άμεση μεταφορά.**
2. **Η περιοδική επίσκεψη του πνευμονολόγου ενηλίκων στην Παιδιατρική κλινική.**
3. **Ο παιδίατρος επισκέπτεται το κέντρο ενηλίκων.**
4. **Πρότυπο κλινικής μεταφοράς (Bridge Programme).**

5. Πρότυπο κλινικής εφήβων (Seacroft Hsp. U.K.).

Η εκτίμηση της επιτυχούς μεταφοράς γίνεται με τη χρήση ερωτηματολογίων, που αφορούν την ικανοποίηση των ασθενών, το αίσθημα άνεσης και εμπιστοσύνης.

Συμπερασματικά, η ανάγκη μεταφοράς είναι επιτακτική. Πρέπει να γίνεται όταν ο ασθενής είναι σε σταθερή κατάσταση. Απαιτείται μια μεταβατική περίοδος που να αρχίζει στην ηλικία των 14 ετών και να τερματίζεται στην ηλικία των 18 ετών, που είναι και η οριστική ηλικία μεταφοράς στα κέντρα ενηλίκων. Πρέπει τέλος να τονισθεί η ανάγκη προγράμματος συνεργασίας (παιδιάτρων πνευμονολόγων) για τη μεταφορά.

Η ενηλικίωση της Κυστικής Ύψωσης Οι κυριότερες επιπλοκές του αναπνευστικού συστήματος

Ιγγλέζος Ηλίας

Χωρίς να υπάρχουν σχετικά στατιστικά στοιχεία, ο πληθυσμός ενηλίκων νοσηλευσμένων είναι στην απόλυτη πλειοψηφία του ενεργός, όσον αφορά τη συμμετοχή του στην κοινωνική ζωή. Έτσι, ένας πολύ μεγάλος αριθμός έχει αποφοιτήσει από το λύκειο και μετά ένας σχετικά μικρότερος αριθμός έχει συνεχίσει μία ακαδημαϊκή πορεία σε ΑΕΙ και ΤΕΙ, ενώ η μεγάλη πλειοψηφία των ενηλίκων εργάζεται είτε στον δημόσιο, είτε στον ιδιωτικό τομέα. Αρκετοί ζουν μόνοι τους, αποδεικνύοντας έτσι ότι μπορούν να τα καταφέρουν και χωρίς τη συνεχή βοήθεια της οικογένειας παρά τις αντίξοες συνθήκες της νόσου, ενώ λίγα ακόμη άτομα προχωρούν προς το γάμο και την τεκνοποιία. Οι ανάγκες σε καθημερινή χορήγηση φαρμάκων, φυσιοθεραπευτικής βοήθειας και σαστή, αλλά και κάποιου υψηλού κόστους διατροφής, απαιτούν τη βοήθεια κάποιου ασφαλιστικού φορέα που γίνεται πολύ πιο εμφανής η απουσία του στα άτομα χωρίς εργασία ή που μένουν άνεργα. Επειδή η συνολική ιατροφαρμακευτική περίθαλψη είναι δαπανηρή, είναι επιβεβλημένη και αναγκαία η δωρεάν χορήγηση όλων των φαρμάκων και η πραγματοποίηση κάποιου μηνιαίου αριθμού φυσιοθεραπειών χωρίς οικονομική επιβάρυνση του ασθενή.

Ο εργαζόμενος ασθενής με Κ.Ι. θα πρέπει να έχει και τον απαιτούμενο ελεύθερο χρόνο, όπου εκτός της φαρμακευτικής και φυσιοθεραπευτικής απασχόλησης να μπορεί να ασκείται είτε αερόβια, είτε αναερόβια για κάποιο καθημερινό χρονικό διάστημα για ενδυνάμωση των αναπνευστικών μυών και της εν γένει αντοχής του.

Γενικά, η καθημερινή ζωή στον ενήλικα θα πρέπει να προσεγγίζεται πάντοτε παρά τις συχνές παροξύνσεις της νόσου με αισιοδοξία, κοινωνικότητα με τους άλλους υγιείς συνομήλικους του και όχι απομάκρυνση και αποστασιοποίηση από το συνολικό κοινωνικώς γίνεσθαι.

Επιπλοκές αναπνευστικού συστήματος

Η κυριότερη αντιμετώπιση των λοιμώξεων του αναπνευστικού από τα διάφορα μικρόβια γίνεται με την τακτική χορήγηση αντιβιοτικών που μακροχρόνια μπορεί να επηρεάσουν την συμπεριφορά των μικροβίων σε σχέση με την αποτελεσματικότητα των αντιβιοτικών. Έτσι, αντιβιοτικό που για πολύ μεγάλο χρονικό διάστημα θεωρείται αποτελεσματικό κατά π.χ. της ψευδομονάδας, βλέπουμε σε κάποια καλλιέργεια πτυέλων να γίνε-

ται αναποτελεσματικό ή όπως λέμε το συγκεκριμένο μικρόβιο απέκτησε **ανθεκτικότητα** στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό. Αυτή η ανθεκτικότητα του μικροβίου μπορεί να επεκταθεί και σε άλλα αντιβιοτικά ή και σε όλα τα θεωρούμενα σαν αντιψευδομοναδικά αντιβιοτικά. Το γεγονός αυτό φοβίζει αρκετά τον θεράποντα γιατρό, αλλά δεν σημαίνει ότι η φαρέτρα με τα αντιβιοτικά έχει τελειώσει, γιατί μπορεί να χορηγηθούν αντιβιοτικά που στη θεωρία είναι αναποτελεσματικά για το συγκεκριμένο μικρόβιο αλλά στην πράξη αποδεικνύονται θεραπευτικά. Επίσης, δεν θα πρέπει να παραβλέψουμε το γεγονός ότι η εξέταση ευαισθησίας ενός αντιβιοτικού γίνεται εργαστηριακά σε ένα δείγμα πτυέλων και όχι μέσα στον ανθρώπινο οργανισμό. Πάντως, η αντιβιοτική θεραπεία μπορεί να σταματήσει για κάποιο χρονικό διάστημα, να επανέλθει πιθανά η ευαισθησία του μικροβίου σε κάποιο αντιβιοτικό που θα μπορεί έτσι να χορηγηθεί. Το παράδειγμα αποφυγής ανθεκτικότητας μας το δίνει π.χ. το TOBI που ακριβώς για την αποφυγή αντοχής, χορηγείται μήνα παρά μήνα. **Κανένας ασθενής πάντως δεν διακόπτει τη λήψη αντιβιοτικών παρά μόνο σε συνεννόηση με τον θεράποντα γιατρό του.**

Οι επιπλοκές από το αναπνευστικό σύστημα εμφανίζονται κυρίως στον ενήλικα με κάποια συχνότητα. Οι κυριότερες είναι η **αιμόπτυση**, ο **πνευμοθώρακας**, η **ατελεκτασία**, η **αλλεργική βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση (ΑΒΠΑ)** και η **αναπνευστική ανεπάρκεια**.

Η **αιμόπτυση**, δηλαδή παρουσία αίματος στα πτύελα (σκούρα πτύελα), εμφανίζεται στο 50% περίπου των ενηλίκων και δεν είναι λόγος διακοπής της καθημερινής φυσιοθεραπείας. Η **μαζική αιμόπτυση**, δηλ. αποβολή κόκκινου αίματος σε ποσότητα μεγαλύτερη των 300 ή 500ml είναι μιά άκρως επικίνδυνη κατάσταση που απαιτεί επείγοντες θεραπευτικούς χειρισμούς. Πρώτα απ' όλα διακόπτουμε κάθε μορφής φυσιοθεραπεία και ξαπλώνουμε αμέσως απ' το πάσχον ημιθώρακιο (από όπου ακούγεται γουργούρισμα), διακόπτουμε φάρμακα που πιθανά επιτείνουν την αιμορραγική διάθεση και λαμβάνουμε αντ αιμορραγικά όπως βιταμίνη Κ και τρανεξαμικό οξύ, αντιβηχικά για μικρό χρονικό διάστημα και επικοινωνούμε για οδηγίες με τον θεράποντα γιατρό. Εάν απαιτηθεί εισαγωγή στο νοσοκομείο θα χορηγηθούν αντιβιοτικά, ειδικότερα φάρμακα π.χ. βαζοπρεσσίνη, θα γίνει ακτινογραφία θώρακα και, αν το επιτρέπει η αιμόπτυση, βρογχοσκόπηση (εισαγωγή ενός σωλήνα από τη μύτη που θα κατέβει στους βρόγχους για να μας δείξει το τμήμα που αιμορραγεί). Μερικές φορές, επειδή ο ασθενής είναι ανήσυχος θα χρειαστεί χορήγηση ηρεμιστικού αν το κρίνει απαραίτητο ο γιατρός. Σε περίπτωση που η αιμόπτυση επιμένει, θα γίνει από έμπειρο επεμβατικό ακτινολόγο εμβολισμός των αρτηριών που αιμορραγούν. Σπανιότατα, μπορεί να αντιμετωπισθεί και χειρουργικά η μαζική αιμόπτυση με αφαίρεση του τμήματος του πνεύμονα που αιμορραγεί.

Ο **πνευμοθώρακας** είναι η παρουσία αέρα έξω από το πνευμόνι αλλά μέσα στον θώρακα που πιέζει το πνευμόνι και το κάνει να μικραίνει σε μέγεθος οδηγώντας το τελικά σε ρίκνωση και απαγορεύοντας του έτσι να αναπνέει. Η συχνότητά του ποικίλλει από 10-25%. Συνήθως εμφανίζεται με απότομο πόνο στο στήθος και δυσκολία αναπνοής. Η ακτινογραφία θώρακα είναι καθοριστική για τη διάγνωση του. Η θεραπεία του αλλάζει ανάλογα με την έκταση του. Από απλή συνεχή χορήγηση οξυγόνου, μέχρι εισαγωγή ενός σωλήνα από το πάσχον ημιθώρακιο με σκοπό να αναρροφήσει τον αέρα και να αποκαταστήσει τη φυσιολογική έκπτυξη του πνεύμονα και την ομαλή λειτουργία του.

Η **ατελεκτασία** προκαλεί την ίδια παθολογία στον πνεύμονα, όπως ο πνευμοθώρακας, αλλά η αιτία εδώ της ρίκνωσης είναι εσωτερική και όχι εξωτερική, ενώ δεν είναι χαρακτηριστική μόνο στον ενήλικα. Ένα βύσμα παχύρρευστης βλένης μπορεί να αποκλείσει ένα βρόγχο και να εμποδίζει το πέρασμα του αέρα προς τα κάτω, προκαλώντας έτσι σταδιακά ρίκνωση του πνευμονικού αυτού τμήματος και κάνοντάς το να μη συμμετέχει στους μηχανισμούς της αναπνοής. Εμφανίζεται σε ποσοστό περίπου 5% και η διάγνωση της γίνεται ακτινολογικά. Δεν προκαλεί ιδιαίτερη συμπτωματολογία αλλά μπορεί να εμφανισθεί σε περιόδους παρόξυνσης των λοιμώξεων. Η καθημερινή φυσιοθεραπεία με παροχέτευση των εκκρίσεων είναι η θεραπεία επιλογής και σε επιμένουσα ατελεκτασία μπορεί να γίνει βρογχοσκόπηση με την εισαγωγή νερού για να πλυθεί το πάσχον τμήμα.

Ένας μύκητας, που ονομάζεται ασπέργιλλος, είναι υπεύθυνος για την εμφάνιση της **αλλεργικής βρογχοπνευμονικής ασπεργίλλωσης**. Στο 80-90% των νοκυστικών ατόμων μπορεί σε κάποια στιγμή να βρεθεί ασπέργιλλος στα πτύελα, αλλά κλινική νόσος εμφανίζεται μόνο στο 10% περίπου. Η διάγνωση θα γίνει με κλινικά και εργαστηριακά κριτήρια και η θεραπεία είναι η σχετικά μακροχρόνια χορήγηση κορτιζόνης, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να χορηγηθούν και αντιμυκητιασικά.

Η κύρια λειτουργία των πνευμόνων είναι, με τις αναπνευστικές κινήσεις, να παίρνουν το ζωτικό για τον ανθρώπινο οργανισμό οξυγόνο, από τον περιβάλλοντα ατμοσφαιρικό αέρα και να αποβάλλουν το άχρηστο και δηλητηριώδες διοξείδιο του άνθρακα. Όταν μετρώντας στο αρτηριακό αίμα την συγκέντρωση αυτών των δύο αερίων, διαπιστώσουμε ότι το οξυγόνο είναι χαμηλότερο από το φυσιολογικό, ενώ το διοξείδιο του άνθρακα μένει κανονικό, ή αρχίζει να ανεβαίνει, τότε βέβαια μιλάμε για **αναπνευστική ανεπάρκεια**. Αυτή είναι αποτέλεσμα πολλών παραγόντων αλλά στη Κυστική Ίνωση οφείλεται στην χρόνια πνευμονική πάθηση και δεν εμφανίζεται ξαφνικά. Λόγω αυτής της πτώσης του οξυγόνου, ο ασθενής έχει δύσκολη αναπνοή (δύσπνοια) και ανακουφίζεται με τη μακροχρόνια χορήγηση οξυγόνου ενώ εντατικοποιείται η λοιπή θεραπεία (αντιβίωση, βρογ-

χοδιαστολή κτλ). Η χρήση επεμβατικού μηχανικού αερισμού στα τελικά στάδια της αναπνευστικής ανεπάρκειας (χρήση μηχανών-αναπνευστήρων) δεν αλλάζει την πρόγνωση αυτής της μακροχρόνιας πορείας.

Με την εμφάνιση μη αναστρέψιμης αναπνευστικής ανεπάρκειας και τη συνεχή χορήγηση οξυγόνου και στο σπίτι, μπορούμε να πούμε ότι η νόσος έχει περάσει στο τελικό στάδιο γιατί οι πνεύμονες, όπως είπαμε, δεν μπορούν πια να δουλέψουν σωστά.

Τις τελευταίες δύο δεκαετίες δοκιμάζεται με καλά αποτελέσματα η θεραπευτική αντιμετώπιση της τελικής νόσου με τη **μεταμόσχευση πνευμόνων**, αφαίρεση δηλαδή και των δύο πνευμόνων από τον πάσχοντα και τοποθέτηση στη θέση αυτών δύο πνευμόνων από πτωματικό δότη. Τα κυριότερα πρόβλημα που υπάρχει από αυτή τη θεραπευτική μέθοδο είναι η σπανιότητα εύρεσης δοτών και αυτό το πρόβλημα είναι ιδιαίτερα οξύ στη χώρα μας, όπου γενικά οι δότες οποιουδήποτε οργάνου είναι ελάχιστοι (γι'αυτό και οι μεταμοσχεύσεις αποτελούν πρώτο θέμα είδησης στη χώρα) αλλά και στο εξωτερικό, λόγω αυξημένης ζήτησης. Υπάρχουν επίσης σοβαρά ιατρικά προβλήματα που όμως, όσο βελτιώνεται η τεχνική, λιγοστεύουν. Τα κυριότερα από αυτά είναι οι άμεσες μετεγχειρητικές επιπλοκές, γι'αυτό απαιτείται εξειδικευμένη ομάδα χειρουργών για μεταμοσχεύσεις, οι πρώιμες και όψιμες λοιμώξεις, η οξεία απόρριψη του μοσχεύματος και η πιο επικίνδυνη απ'όλες, όσον αφορά τις μεταμοσχεύσεις πνευμόνων, που είναι η χρόνια απόρριψη και που ο ιατρικός της όρος είναι **σύνδρομο αποφρακτικής βρογχιολίτιδας**. Για αποφυγή των περισσότερων από τις πάρα πάνω, οι μεταμοσχευθέντες παίρνουν καθημερινά ανοσοκατασταλτικά φάρμακα, όταν χρειαστεί αντιβίωση μαζί με ή χωρίς αντιμυκητιασικά, απαραίτητος είναι ο εμβολιασμός κατά της ηπατίτιδας, ενώ μπορεί να εμφανισθεί σακχαρώδης διαβήτης και οστεοπόρωση, λόγω μακροχρόνιας χορήγησης κορτιζόνης.

Η προοπτική του θανάτου από τη νόσο είναι πάντα μπροστά μας χωρίς αυτό να σημαίνει ότι μπορεί και να προβλεφθεί με ακρίβεια από το γιατρό. Με βάση τις δοκιμασίες αναπνευστικής λειτουργίας, τις επιπλοκές και τη συχνότητα τους, την διατροφική κατάσταση του ασθενή και μερικές άλλες παραμέτρους ο γιατρός θα μπορούσε να προβλέψει ποιό άτομο έχει χειρότερη πρόγνωση από κάποιο άλλο, χωρίς αυτό να σημαίνει ότι ο ενήλικας έχει χαμηλότερο ποσοστό επιβίωσης από το παιδί.

Λόγω όμως αυτής της κακής πρόγνωσης της νόσου, οι ασθενείς θα χρειαστούν και μία σοβαρή ψυχολογική υποστήριξη από έμπειρο σε τέτοια ζητήματα ψυχολόγο, για να αντιμετωπίσουν αυτά τα δύσκολα προβλήματα που εκτός της κακής σωματικής υγιεινής που μπορεί να οδηγήσει σε αναπνευστική ανεπάρκεια και να τους περιθωριοποιήσει από ενεργά μέλη της κοινωνίας, μπορεί να οδηγήσει ίσως και σε θάνατο.

Η σημασία της Φυσικοθεραπείας στην Κυστική Ίνωση

Χατζηαγόρου Ελπίδα

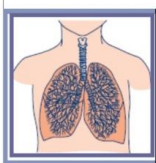
Μετάφραση- επιμέλεια του δημοσιευμένου από τη Cystic Fibrosis Trust,
“Physiotherapy for Cystic Fibrosis”, UK, 2001.

Ένα από τα πιο σημαντικά μέρη της αντιμετώπισης της Κυστικής Ίνωσης (ΚΙ) είναι η φυσικοθεραπεία. Ο βασικός στόχος της είναι να διατηρηθούν οι πνεύμονες καθαροί από εκκρίσεις και να διατηρηθεί καλή φυσική κατάσταση και αν είναι δυνατό να βελτιωθεί η φυσική κατάσταση. Με την πάροδο των χρόνων, οι διάφορες τεχνικές φυσικοθεραπείας έχουν βελτιωθεί σημαντικά, με αποτέλεσμα να είναι πιο αποτελεσματικές και πιο άνετες στην πράξη. Υπάρχουν διάφορα είδη φυσικοθεραπείας, ανάλογα με την ηλικία. Παρακάτω θα διαβάσετε για την αναγκαιότητα της φυσικοθεραπείας και μερικές γενικές οδηγίες.

Οι πνεύμονες, η ΚΙ και η Φυσικοθεραπεία

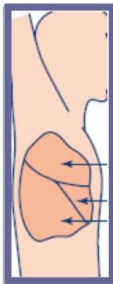
Το σώμα μας χρειάζεται οξυγόνο. Το οξυγόνο μεταφέρεται στα διάφορα σημεία του σώματος, με τη βοήθεια του αίματος. Οι πνεύμονες αποτελούν τα όργανα που μεταφέρουν το οξυγόνο από τον αέρα στο σώμα μας. Αποτελούνται από το βρογχικό δένδρο, ένα σύστημα αεραγωγών (σωλήνες), που διαιρούνται και διακλαδίζονται σε ολοένα και μικρότερης διαμέτρου “σωλήνες” προς τα περιφερικά τμήματα του πνεύμονα. Τελικά, καταλήγουν σε μικρούς σάκκους αέρα, που ονομάζονται *κυψελίδες*.

Αυτές είναι μικροσκοπικές διευρύνσεις των τελικών αεραγωγών που περιέχουν οξυγόνο, το οποίο μεταφέρεται στο αίμα. Καθώς εισπνέουμε αέρα (ο οποίος περιέχει οξυγόνο) εισέρχεται στους αεραγωγούς, μέχρι να φτάσει στις κυψελίδες. Καθώς εκπνέουμε, ελευθερώνεται ο “χρησιμοποιημένος” αέρας. Η επιφάνεια των αεραγωγών περιέχει βλέννη. Η βλέννη αυτή διατηρεί την επιφάνεια των αεραγωγών υγρή, και όταν σκόνη, σωματίδια ρύπων, ή βακτηρίδια εισπνέονται με τον αέρα, αυτά παγιδεύονται στη βλέννη. Η βλέννη αυτή καθαρίζεται από τους πνεύμονες και στη συνέχεια την καταπίνουμε. Αυτή είναι μια συνεχής διαδικασία που κρατά τους πνεύμονες καθαρούς και ελεύθερους από λοιμώξεις.



Στην εικόνα φαίνεται:

1. Η διαίρεση του πνεύμονα σε λοβούς
2. Η διακλάδωση των αεραγωγών που καταλήγουν πάντα στις κυψελίδες



Οι λοβοί του Δεξιού πνεύμονα.

Άνω λοβός
Μέσος λοβός
Κάτω λοβός

Λοβοί και τμήματα των πνευμόνων
Οι πνεύμονες διαιρούνται σε ξεχωριστά τμήματα, τους λοβούς. Κάθε λοβός διαιρείται σε επιπλέον μικρότερα μέρη, τα “βρογχοπνευμονικά τμήματα”

Πώς επηρεάζει η ΚΙ τους πνεύμονες;

Οι πνεύμονες του ασθενή με ΚΙ παράγουν βλέννη που περιέχει λιγότερο νερό από το συνηθισμένο και είναι έτσι περισσότερο κολλώδης. Στους υγιείς πνεύμονες, η βλέννη “κινείται” στην κορυφή των πνευμόνων, όπου τελικά αποβάλλεται είτε με το βήχα, είτε καταπίνεται. Οι πνεύμονες του ασθενούς με ΚΙ, δεν είναι σε θέση να το κάνουν αυτό εύκολα, πράγμα που σημαίνει ότι η φυσική διαδικασία που καθαρίζει τους πνεύμονες δεν είναι επαρκής. Τα βακτηρίδια παραμένουν στους μικρούς αεραγωγούς και έτσι οι πνεύμονες είναι περισσότερο ευάλωτοι σε λοιμώξεις.

Οι λοιμώξεις είναι το κύριο πρόβλημα των ατόμων με ΚΙ. Η παρακάτω διαδικασία είναι η συνηθισμένη:

- Τα βακτηρίδια αθροίζονται στη βλέννη.
- Η επιφάνεια των αεραγωγών γίνεται οιδηματώδης- διογκώνεται.
- Οι αεραγωγοί αντιδρούν παράγοντας βλέννη για να απαλλαχτούν από τα βακτηρίδια.
- Επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις οδηγούν σε ουλές-διαβρώσεις των πνευμόνων.

Η κύρια αιτία της πνευμονοπάθειας στην ΚΙ είναι η λοίμωξη.

Γιατί είναι σημαντική η φυσικοθεραπεία;

Σκοπός της φυσικοθεραπείας του αναπνευστικού είναι να προλάβουμε την άθροιση κολλωδών εκκρίσεων στους μικρούς αεραγωγούς. Αυτό οδηγεί στη μείωση των λοιμώξεων.

Πόση φυσικοθεραπεία πρέπει να κάνω;

Σχετικά με το πόση φυσικοθεραπεία χρειάζεται, ισχύουν τα παρακάτω:

Πρέπει να γίνεται καθημερινή εκτίμηση, ώστε η θεραπεία να προσαρμόζεται ανάλογα (βλ. Παρακάτω)

- Η διάρκεια των θεραπευτικών κύκλων ποικίλλει ανάλογα με τις ανάγκες. Μπορεί να χρειάζονται μόνο 10-15 λεπτά, αν υπάρχουν πολύ λίγες εκκρίσεις. Σε περίπτωση πολλών εκκρίσεων μπορεί να χρειαστεί πολύ μεγαλύτερο χρονικό διάστημα (45-60 λεπτά).
- Ο αριθμός των θεραπευτικών κύκλων ποικίλλει. Οι περισσότεροι ασθενείς χρειάζονται 2 φορές την ημέρα, αυξάνοντας σε 3-4 φορές, όταν χρειάζεται. Αν δεν υπάρχουν καθόλου εκκρίσεις, μια φορά την ημέρα είναι αρκετή.
- Προσαρμόζουμε ανάλογα με το τι παρατήρησε αυτός που έκανε την εκτίμηση πριν τη φυσικοθεραπεία. Για παράδειγμα, ίσως χρειαστεί να επιμείνουμε σε ένα συγκεκριμένο τμήμα του θώρακα για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα, αν αυτό έχει περισσότερες εκκρίσεις.

Θεωρητικά, όσο περισσότερη φυσικοθεραπεία γίνεται, τόσο περισσότερο καθαροί παραμένουν οι πνεύμονες. Στην πράξη, ένα "λογικό" σχήμα φυσικοθεραπείας πρέπει να ενσωματώνεται στην καθημερινή μας ζωή. Τα περισσότερα άτομα με ΚΙ έχουν ένα συγκεκριμένο σχήμα φυσικοθεραπείας σε καθημερινή βάση. Όταν βήχουν περισσότερο από το συνηθισμένο, ή έχουν άλλα σημεία ενεργούς λοίμωξης πρέπει να αυξάνουν τη διάρκεια του παραπάνω σχήματος.

Εκτίμηση

Η εκτίμηση αποτελεί μέρος της θεραπείας και περιλαμβάνει τα παρακάτω τέσσερα μέρη:

- **Ρωτώ**
- **Κοιτάζω**
- **Αισθάνομαι**
- **Θεραπεύω**

1. Ρωτώ

Ρώτησε τον εαυτό σου/ το παιδί σου: αισθάνεσαι άσχημα; κουρασμένος; Δυσκολεύεσαι στην αναπνοή; Σφυρίζει το στήθος σου; Παρατήρησες άλλα προβλήματα;

2. Κοιτάζω

Μπορείς να δεις μεταβολές όπως:

- Γρηγορότερο ρυθμό αναπνοής;
- Περισσότερες εκκρίσεις;
- Περισσότερο κολλώδεις και σκούρου χρώματος εκκρίσεις;

3. Αισθάνομαι

Όταν βάζεις το χέρι στο στήθος σου / του παιδιού σου, αισθάνεσαι να έχει εκκρίσεις καθώς αναπνέει; Αισθάνεσαι το δέρμα του πιο ζεστό απ' ότι συνήθως, έχει πυρετό;

4. Θεραπέυω

Μέχρι να αρχίσεις τη φυσικοθεραπεία, ίσως δεν παρατηρείς κάτι διαφορετικό. Η εκτίμηση συνεχίζει κατά τη διάρκεια της φυσικοθεραπείας:

- Έχει περισσότερες εκκρίσεις απ' ότι συνήθως;
- Είναι δυσκολότερο να 'βγάλει' τα πτύελα;
- Τα πτύελα μήπως προέρχονται από ένα συγκεκριμένο τμήμα του πνεύμονα;
- Έχουν αυξηθεί οι ήχοι από τον πνεύμονα κατά την αναπνοή;
- Είναι η φυσικοθεραπεία πιο κουραστική απ' ότι συνήθως;

Αν έχεις παρατηρήσει κάποιες μεταβολές, αυτό μπορεί να αποτελεί σημείο λοίμωξης και πρέπει να αυξήσεις τη φυσικοθεραπεία και να επισκεφτείτε το γιατρό.

Κυστική Ίνωση και Άσκηση

Χατζηαγόρου Ελπίδα

Μετάφραση- επιμέλεια του δημοσιευμένου από τη Cystic Fibrosis Trust, UK, 2005, “*Exercise and Cystic Fibrosis*”, Mary Dodd, Καθηγήτρια Φυσικοθεραπείας.

Τα οφέλη της άσκησης έχουν τεκμηριωθεί εκτενώς στο γενικό πληθυσμό. Η άσκηση στην ΚΙ έχει μελετηθεί τα τελευταία 20 έτη, ώστε να βελτιωθεί η γνώση μας σχετικά με τα οφέλη της άσκησης και το είδος της άσκησης που ενδείκνυται.

Τί συμβαίνει κατά τη διάρκεια της άσκησης;

Κατά τη διάρκεια της άσκησης οι μύες που εργάζονται χρειάζονται περισσότερο οξυγόνο. Οι πνεύμονες λειτουργούν περισσότερο και ο καρδιακός ρυθμός αυξάνεται για να μεταφέρει η καρδιά οξυγόνο στους μύες. Μετά από αρκετή άσκηση, οι μύες γίνονται περισσότερο ικανοί και πραγματοποιούν το ίδιο έργο καταναλώνοντας λιγότερο οξυγόνο. Αυτό ονομάζεται “καρδιο-αναπνευστική φυσική κατάσταση”.

Οι μύες, συμπεριλαμβανομένων των αναπνευστικών μυών θα “είναι περισσότερο άνετοι” να πραγματοποιούν το ίδιο ποσό άσκησης, συγκριτικά με αυτό που πραγματοποιούσαν πριν την άσκηση. Έτσι, θα είναι σε θέση να τελούν περισσότερη άσκηση. Αυτό ονομάζεται “αύξηση της αντοχής στην άσκηση”.

Οι άνθρωποι αισθάνονται καλύτερα μετά την άσκηση, επειδή απελευθερώνονται ενδορφίνες στην κυκλοφορία. Η άσκηση σταματά λόγω δύσπνοιας, λόγω πόνου στους μύες.

Ποιά είναι τα οφέλη της άσκησης;

Πολλές μελέτες έχουν εκτιμήσει τα βραχύχρονα οφέλη της άσκησης (εντός 2-6 μηνών). Γνωρίζουμε λοιπόν ότι βελτιώνεται η καρδιο-αναπνευστική φυσική κατάσταση και να αυξηθεί η αντοχή στην κόπωση. Η άσκηση ελαττώνει τη δύσπνοια και αυξάνει τη μυϊκή μάζα και την εικόνα του σώματος. Οι αναπνευστικοί μύες εκπαιδεύονται να βελτιώσουν την αντοχή, πχ εργάζονται περισσότερο πριν κουραστούν. Οι καθημερινές δραστηριότητες πραγματοποιούνται με μεγαλύτερη ευκολία. Πρόσφατες έρευνες έχουν μελετήσει τα οφέλη για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα (1-3 χρόνια).

Η αναπνευστική λειτουργία συγκρίθηκε σε δύο ομάδες παιδιών με ΚΙ, ένα που αθλούνταν και ένα που δεν αθλούνταν και βρέθηκε καλύτερη στην ομάδα που αθλούνταν. Φαίνεται επίσης, ότι η άσκηση βοηθά στο να διατηρηθεί σταθερή και να μην επιδεινωθεί η αναπνευστική λειτουργία. Επίσης, η άσκηση βοηθά τα οστά να μην αδυνατίσουν και βελτιώνει τη στάση του σώματος.

Είναι ασφαλής η Άσκηση;

Γνωρίζουμε ότι για μεγάλο χρονικό διάστημα άτομα με ήπια προς

μέτρια αναπνευστική λειτουργία μπορούν να αθληθούν στον ίδιο βαθμό όπως οι φίλοι τους. Σε μερικούς ανθρώπους τα επίπεδα του οξυγόνου “πέφτουν” στο αίμα κατά τη διάρκεια της άσκησης. Αυτό δε σημαίνει ότι δεν πρέπει να αθλούνται, αλλά το πρόγραμμα της άσκησης πρέπει να προγραμματίζεται προσεκτικά. Στην ομάδα αυτή των ατόμων μπορούν να συμβούν σημαντικές βελτιώσεις κατά την πρόοδο της άσκησης.

Μπορείτε, σε συνεργασία με τον ιατρό του τμήματος ΚΙ που σας παρακολουθεί, να κάνετε μια δοκιμασία κόπωσης, ώστε να γνωρίζετε την ικανότητά σας για άσκηση, την αντοχή σας, καθώς και τί σας κάνει να σταματήσετε την άσκηση. Οι περισσότεροι σταματούν επειδή αισθάνονται πόνους στους μύες και λίγοι επειδή αισθάνονται δύσπνοια. Αυτό σημαίνει ότι οι περισσότεροι “δεν είναι σε φόρμα”, ενώ τα πνευμόνια τους έχουν πολλά αποθέματα για άσκηση.

Είναι πολύ σημαντικό να προστατεύονται οι αρθρώσεις και οι σύνδεσμοι από τραυματισμούς, το “ζέσταμα” και οι διατάσεις αποτελούν σημαντικά μέρη του προγράμματος.

Ποιό είδος άσκησης ενδείκνυται;

Υπάρχουν δύο τύποι άσκησης: *η αερόβια άσκηση (αντοχή)*, π.χ. ποδήλατο, κολύμπι, τρέξιμο και *η αναερόβια άσκηση*, π.χ. βάρη. Τα μικρά βάρη και οι πολλές επαναλήψεις αποτελούν περισσότερο αερόβια μορφή άσκησης και αυξάνουν τη μυϊκή δύναμη περισσότερο, σε σχέση με περισσότερα βάρη και λιγότερες επαναλήψεις, που οδηγούν σε αύξηση της μυϊκής μάζας. Οι διατακτικές ασκήσεις βοηθούν επίσης στην καλύτερη στάση του σώματος. Ο συνδυασμός ασκήσεων αντοχής, μυϊκής ενδυνάμωσης και κινητοποίησης του ανώτερου και κατώτερου τμήματος του σώματος είναι ιδανικός, αλλά είναι πιο σημαντικό να επιλέξουμε την άσκηση εκείνη που μας αρέσει περισσότερο και θα την κάνουμε για μεγαλύτερο διάστημα.

Οι ασκήσεις που δυναμώνουν τα οστά είναι τα βάρη και ασκήσεις αύξησης της αντοχής όπως, π.χ. τρέξιμο, περπάτημα, χορός και ανέβασμα σκάλας. Συζήτησε με το φυσικοθεραπευτή σου, τί θέλεις να πετύχεις, γιατί ανάλογα με το τί θέλεις να επιτύχεις, είναι διαφορετική η μορφή της άσκησης που θα διαλέξεις. Μπορεί να θέλεις να βελτιώσεις τη φυσική σου κατάσταση, ή το μυϊκό σου τόνο, να ελαττώσεις τη δύσπνοιά σου, να αυξήσεις τη μυϊκή σου μάζα, ή να βελτιώσεις τη στάση του σώματός σου.

Πόση άσκηση;

Ο χρόνος και ρυθμός της άσκησης πρέπει να αυξάνεται βαθμιαία, ώστε να σε κάνει ευχάριστα κουρασμένο, χωρίς δύσπνοια. Θα σε συμβουλέψει ο φυσικοθεραπευτής σου σχετικά, σε συνδυασμό με τις οδηγίες του ιατρού σου, βάσει της δοκιμασίας κόπωσης που έχεις κάνει. Γενικά, συνιστώνται 20-30 λεπτά, 3-4 φορές την εβδομάδα. Ασκήσεις με βάρη καλό είναι να γίνονται παρ’ ημέρα. Να θυμάσαι ότι οποιαδήποτε μορφή άσκησης είναι καλύτερη από καθόλου άσκηση. Χρειάζονται συνήθως 8-12 εβδομάδες για να φανεί το αποτέλεσμα της άσκησης. **Το να είσαι “σε φόρμα” είναι κάτι που χάνεται γρήγορα** μετά τη διακοπή της άσκησης, γι’ αυτό

είναι καλό να διαλέξεις μια δραστηριότητα που θα σου αρέσει και θα αποτελεί μέρος της ζωής σου.

Μπορεί η άσκηση να αντικαταστήσει τη φυσικοθεραπεία;

Έχει προταθεί ότι η άσκηση μπορεί να αντικαταστήσει τη φυσικοθεραπεία. Ορισμένες μελέτες έχουν δείξει ότι η συνδυασμός και των δύο είναι το ίδιο αποτελεσματικός με μόνη τη φυσικοθεραπεία, ενώ μόνη η άσκηση δεν είναι αρκετή.

Πολλοί ασθενείς προτιμούν την άσκηση σε σχέση με τη φυσικοθεραπεία και θεωρούν ότι είναι τους βοηθάει. Κατά τη διάρκεια της άσκησης “ανοίγουν” οι αεραγωγοί προσωρινά και οι ασθενείς με ΚΙ λένε ότι “βγάζουν” πτύελα κατά τη διάρκεια της άσκησης. Εντούτοις, είναι σημαντικό να κατανοείτε ότι μερικές φορές δεν είσαι τόσο καλά, ώστε να αθλείσαι στο βαθμό που αθλείσαι συνήθως και τότε χρειάζεται οπωσδήποτε φυσικοθεραπεία για την κάθαρση των πτυέλων.

Κι αν δεν μου αρέσει η άσκηση;

Αν δε θέλεις να συμμετέχεις σε κάποιο είδος άθλησης, αν δεν σου αρέσει η γυμναστική, μπορείς να βοηθηθείς αλλάζοντας τρόπο ζωής και προσθέτοντας στην καθημερινή σου ζωή κάποιες επιπλέον δραστηριότητες. Σκέψου την καθημερινή σου ζωή. Μπορείς να περπατάς, ή να κάνεις ποδήλατο πηγαίνοντας στο σχολείο, αντί να πηγαίνεις με το αυτοκίνητο, να χρησιμοποιείς περισσότερο τις σκάλες, αντί τον ανελκυστήρα. Ζήτησε από τους φίλους σου/ τους γονείς σου να σου κάνουν παρέα. Η άσκηση θα βοηθήσει και αυτούς.

Ποιές οι αντενδείξεις της άσκησης;

Η άσκηση πρέπει να σταματήσει στις παρακάτω περιπτώσεις:

- Απόφραξη εντέρου
- Οξεία αναπνευστική έξαρση με πυρετό
- Έξαρση αρθρίτιδας
- Πνευμοθώρακας και αιμόπτυση

Μερικά αθλήματα εγκυμονούν κάποιους ιατρικούς κινδύνους.

Τα αθλήματα όπως πάλη και άλλα αθλήματα “επαφής”, πτώση με αλεξίπτωτο και bungee jumping πρέπει να αποφεύγονται αν έχεις πρόβλημα με το ήπαρ ή το σπλήνα σου, ή διαγνωσμένη οστεοπόρωση. Το Scuba diving είναι επικίνδυνα σε περίπτωση βαρειάς πνευμονοπάθειας ή νόσου των παραρρινίων κόλπων (ιγμορίτιδα). Συζήτησε τα σχέδιά σου με τον ιατρό που σε παρακολουθεί για την ΚΙ και με το φυσιοθεραπευτή σου.

Αν αθλείσαι σε θερμό περιβάλλον πχ. καλοκαίρι, μπορεί να πάθεις αφυδάτωση. Πρέπει να λαμβάνεις περισσότερο αλάτι με την τροφή και να

πίνεις αρκετά υγρά.

Τί γίνεται σε περίπτωση που έχω Σακχαρώδη Διαβήτη;

Η άσκηση σε ωφελεί, ιδιαίτερα σε περίπτωση που έχεις ΣΔ και μερικές φορές βελτιώνει τον έλεγχο του σακχάρου, ελαττώνοντας τις ανάγκες ινσουλίνης. Σε περίπτωση που ο ΣΔ σου ρυθμίζεται πολύ καλά, με την άσκηση μπορεί να πάθεις υπογλυκαιμία. Είναι σημαντικό λοιπόν, να συζητήσεις με τον ιατρό και το διαιτολόγο σου, ώστε να γνωρίζεις τις ανάγκες σου σε ινσουλίνη και υδατάνθρακες, τόσο στην άσκηση, όσο και στις καθημερινές σου δραστηριότητες.

Θα χάσω βάρος με την άσκηση;

Η τακτική καθημερινή άσκηση, εκτός αν είναι ιδιαίτερα εξουθενωτική, δεν προκαλεί απώλεια βάρους, όταν συνδυάζεται με σωστή διαίτα. Με την άσκηση μετατρέπεται η περίσσεια λιπώδους ιστού σε μύες. Αν δεν είσαι σίγουρος για τη διαίτά σου και την άσκηση, συζήτησέ το με το διαιτολόγο σου.

Μπορούν τα διάφορα εμπορικά ροφήματα να βελτιώσουν την απόδοσή μου;

Τα διάφορα εμπορικά ροφήματα προσφέρουν επιπλέον ενέργεια και/ή πρωτεΐνες. Αυτό είναι ιδιαίτερα σημαντικό αν από τη διαίτά σου λείπουν αυτά τα στοιχεία και δεν μπορείς να αυξήσεις την ποσότητα της τροφής, ή να πάρεις συμπληρώματα διατροφής. Πάντοτε να συζητάς με το διαιτολόγο σου αν θέλεις να λάβεις τέτοιου είδους προϊόντα.

Πώς μπορώ να βοηθήσω το παιδί μου να ασκηθεί;

Είναι πολύ σημαντικό να συμπεριλάβετε την άσκηση στην καθημερινή ζωή του παιδιού σας από μικρή ηλικία, ώστε η τακτική σωματική δραστηριότητα να αποτελεί μέρος της ζωής σας. Τα βρέφη μπορούν να κολυμπούν, ενώ οι σωματικές δραστηριότητες μπορούν να ενθαρρύνονται μέσω του παιχνιδιού. Καθώς το παιδί μεγαλώνει, περισσότερο ενεργητικές δραστηριότητες μπορούν να συστηθούν. Θυμηθείτε ότι η άσκηση είναι ωφέλιμη για τον καθένα, όχι μόνο για τα παιδιά με ΚΙ. Δεν γνωρίζουμε τα μακροχρόνια αποτελέσματα της αυξανόμενης σωματικής δραστηριότητας, αλλά γνωρίζουμε ότι η άσκηση έχει σημαντικά θετικά αποτελέσματα στην ΚΙ. Με την τακτική άσκηση μπορούμε να εξασφαλίσουμε καλή σωματική και φυσική κατάσταση για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα.

Τεχνικές παροχέτευσης των αεραγωγών

Κατσουλάκης Κώστας

Ο καθαρισμός των αεραγωγών μπορεί να γίνει με διάφορους τρόπους. Στις περισσότερες τεχνικές είναι απαραίτητη η ενεργητική συμμετοχή του ασθενή, ενώ σε κάποιες χρειάζεται βοηθός. Σε κάθε περίπτωση είναι απαραίτητη η σωστή εκπαίδευση και η περιοδική παρακολούθηση από τον φυσικοθεραπευτή.

Ενεργητικός κύκλος αναπνευστικών τεχνικών

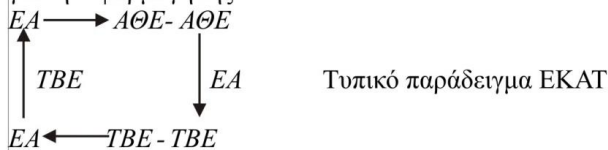
Ο ενεργητικός κύκλος των αναπνευστικών τεχνικών (EKAT) χρησιμοποιείται για να κινητοποιήσει και να απομακρύνει τις πλεονάζουσες βρογχικές εκκρίσεις. Τα συστατικά στοιχεία του EKAT είναι ο έλεγχος της αναπνοής, οι ασκήσεις θωρακικής έκπτυξης και η τεχνική της βεβιασμένης εκπνοής. Ο EKAT μπορεί να χρησιμοποιηθεί χωρίς βοηθό, ή και με βοηθό και σε οποιαδήποτε θέση.

Ο **έλεγχος της αναπνοής (EA)** είναι η ήπια, φυσιολογική αβίαστη αναπνοή, η οποία χρησιμεύει ως διάλειμμα για την αποφυγή επιδείνωσης της κατάστασης. Ο ασθενής επικεντρώνεται στο άνω μέρος του θώρακα και χαλαρώνει το άνω και τους ώμους.

Οι **ασκήσεις θωρακικής έκπτυξης (ΑΘΕ)** δίνουν έμφαση στην εισπνοή και σκοπό έχουν την αύξηση της χωρητικότητας των πνευμόνων για την ελάττωση της αντίστασης του αέρα. Μπορούν να συνδυαστούν με δονήσεις και πλήξεις του θώρακα, και στη συνέχεια να ακολουθήσει ο έλεγχος της αναπνοής.

Η **τεχνική της βεβιασμένης εκπνοής (TBE)** είναι ένα ή δύο χνώτισματα σε συνδυασμό με έλεγχο της αναπνοής. Το χνώτισμα σκοπεύει στη μετακίνηση των εκκρίσεων από τους περιφερικούς αγωγούς προς τους κεντρικούς ώστε να είναι εφικτή η απομάκρυνση περισσότερων εκκρίσεων με έναν βήχα.

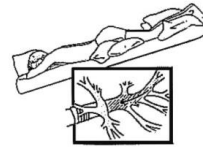
Η τεχνική αυτή μπορεί να ξεκινήσει από τα 2 έτη ως παιχνίδι, ενώ από την ηλικία των 8-9 ετών το παιδί μπορεί να αναλάβει πλήρως την ευθύνη για την εφαρμογή της.



Ο συνολικός χρόνος της συνεδρίας κυμαίνεται συνήθως μεταξύ 10 και 30 λεπτών.

Βρογχική Παροχέτευση. Πλήξεις και Δονήσεις

Αποτελεί μια από τις παλαιότερες φυσικοθεραπευτικές τεχνικές για τον καθαρισμό των αεραγωγών. Βάσει της ανατομίας του βρογχικού δέντρου ο ασθενής τοποθετείται σε διάφορες θέσεις-ύπτια, πριηνή, πλάγια, ημιπλάγια, καθιστή θέση- υπό συγκεκριμένες γωνίες έτσι, ώστε οι αεραγωγοί των διαφόρων τμημάτων του πνεύμονα να έχουν κλίση προς τα κάτω. Η βαρύτητα συνεπώς έλκει τις εκκρίσεις από την περιφέρεια προς το κέντρο. Οι πλήξεις και οι δονήσεις χρησιμεύουν για την αποκόλληση των εκκρίσεων από τα τοιχώματα των αεραγωγών, αφού η κινητική ενέργεια που εφαρμόζεται εξωτερικά στον θώρακα μετατρέπεται σε δόνηση εντός αυτού. Αν και είναι απαραίτητος κάποιος βοηθός και η χρήση ειδικού κρεβατιού, ή μαξιλαριών, ο ασθενής μπορεί να εφαρμόσει την τεχνική αυτή και μόνος του, για συγκεκριμένες θέσεις μόνο.



Παροχέτευση

Γιλέκο

Πρόκειται για την εφαρμογή δονήσεων υψηλής συχνότητας στο θωρακικό τοίχωμα μέσω της χρήσης ενός γιλέκου γεμάτο αέρα, το οποίο συνδέεται με μια γεννήτρια παραγωγής παλμικών ώσεων. Είναι δυνατή η ρύθμιση συχνότητας και έντασης των δονήσεων. Ως γενικός οδηγός ισχύει ότι οι παράμετροι ρυθμίζονται σταδιακά μέχρι το ανώτατο όριο ανοχής του ασθενή, ο οποίος δεν συμμετέχει ενεργητικά. Μπορεί να εκτελεί οποιαδήποτε άλλη δραστηριότητα επιθυμεί. Η συσκευή είναι μεταφερόμενη, αλλά όχι πλήρως φορητή.



*Γιλέκο
φυσιοθεραπείας*



Θετική εκπνευστική πίεση PEP mask

Η έννοια της θετικής εκπνευστικής πίεσης (ΘΕΠ) αποτελεί τη βάση για διάφορες τεχνικές καθαρισμού των αεραγωγών. Υπάρχει η δυνατότητα χρήσης μάσκας (PEP mask), η οποία περιβάλλει το στόμα και στην οποία προσαρτάται ρυθμιζόμενη αντίσταση, ενάντια στην οποία εκπνέει ο ασθενής. Ο φυσικοθεραπευτής χρησιμοποιεί μανόμετρο, προκειμένου να μάθει ο ασθενής να φυσάει με την κατάλληλη ένταση, ώστε να ανοίγουν οι

αεραγωγοί και να απομακρύνονται οι εκκρίσεις. Σε πιο περίπλοκες περιπτώσεις μπορεί αρχικά να εφαρμοστεί σπιρομετρία για την επιλογή της κατάλληλης αντίστασης. Η συσκευή είναι φορητή, ενώ η εκπαίδευση με το μανόμετρο είναι απαραίτητη μόνο κάθε φορά που ο ασθενής επιλέγει διαφορετική αντίσταση, ή σε περιοδική βάση για τον έλεγχο της σωστής τεχνικής.



Pep mask

Θετική εκπνευστική πίεση με ταλάντωση

Flutter, Cornet, Acapella

Η θετική εκπνευστική πίεση μπορεί να συνδυαστεί με την παραγωγή δονήσεων στον θώρακα. Χρησιμοποιούνται συσκευές, όπως είναι το **Flutter**, η οποία παράγει μια ελεγχόμενη, ταλαντούμενη θετική πίεση με εμβόλιμες διακοπές της εκπνευστικής ροής, όταν εκπνέει κάποιος μέσω αυτής. Ο ασθενής φυσάει μέσα στη συσκευή, προκαλείται ταλάντωση μιας μεταλλικής μπίλιας, και οι δονήσεις μεταφέρονται από το σώμα της συσκευής στο θωρακικό τοίχωμα. Ο ασθενής πρέπει να εκπαιδευτεί να φυσάει με συγκεκριμένο τρόπο στη συσκευή, να προσέχει τη θέση του και την τοποθέτηση της συσκευής και να συγκρατεί το βήχα του μέχρι το τέλος της συνεδρίας.

Υπάρχουν και άλλες συσκευές (Cornet, Acapella) με παρόμοια δράση, αλλά διαφορετικό μηχανισμό για την παραγωγή των ταλαντώσεων και των δονήσεων.



Αυτογενής Παροχέτευση

Είναι μια τεχνική, βάσει της οποίας ο ασθενής ελέγχει την ποσότητα του αέρα που διακινείται κατά τη διάρκεια της αναπνοής και τον τρόπο με τον οποίο ο αέρας αυτός εκπνέεται, ανάλογα με το σημείο της απόφραξης σε περιφερικούς, ενδιάμεσους ή κεντρικούς βρόγχους. Ο ασθενής πρέπει να αφιερώσει αρκετό χρόνο στην εκμάθηση της τεχνικής αυτής και να είναι προσηλωμένος στην εφαρμογή της, προκειμένου τα αποτελέσματα να είναι ικανοποιητικά, ενώ απαιτείται και η καταβολή σημαντικής προσπάθειας εκ μέρους του.

Άσκηση

Η άσκηση μπορεί να βοηθήσει δευτερευόντως στον καθαρισμό των αεραγωγών, μέσω της γενικής κινητοποίησης του σώματος, ή να αποτελεί κύριο μέσο για τον σκοπό αυτό. Ένα πρόγραμμα ασκήσεων πρέπει να περιλαμβάνει την εκπαίδευση της αντοχής, μυϊκή ενδυνάμωση και κινητοποίηση του αυχένα, της σπονδυλικής στήλης, των άνω άκρων και του θώρακα, χωρίς αυτό να σημαίνει ότι παραμελούμε τις υπόλοιπες αρθρώσεις του σώματος. Ασθενείς με τάση για απώλεια βάρους, ή σοβαρά διατροφικά προβλήματα δεν είναι εύκολο να ακολουθήσουν ένα τέτοιο πρόγραμμα, ούτε να ωφεληθούν από αυτό. Αν χρειαστεί να γίνουν περικοπές, αυτές πρέπει να αφορούν τις ασκήσεις αντοχής και ενδυνάμωσης και όχι αυτές για κινητοποίηση, καθώς οι τελευταίες είναι και οι λιγότερο απαιτητικές και η απώλεια της κινητικότητας δύσκολα αποκαθίσταται.

Έρευνα και μελλοντικές προοπτικές

Σάντα Νούσια-Αρβανιτάκη

Η έρευνα στο πεδίο της Κυστικής Ίνωσης έχει συμβάλει στην κατανόηση της νόσου και στην εφαρμογή νέων θεραπευτικών προσεγγίσεων. Οι βασική έρευνα ασχολείται με τη μελέτη των διαφορετικών μεταλλάξεων και των επιπτώσεων τους στην μεταφορά του νερού και των αλάτων στα επιθηλιακά κύτταρα των βρόγχων, του παγκρεατικού πόρου και άλλων οργάνων.

Επί πλέον, η βασική έρευνα προσπαθεί να βρεί τρόπους για να βελτιώσει τη μεταφορά ιόντων στα επιθηλιακά κύτταρα, να αυξήσει την παραγωγή της πρωτεΐνης CFTR και να βελτιώσει τη λειτουργία της. Απώτερος στόχος είναι η απόλυτα φυσιολογική λειτουργία του επιθηλιακού κυττάρου με την μεταφορά του φυσιολογικού γονιδίου μέσα του.

Η κλινική έρευνα ασχολείται με την εφαρμογή νέων αντιβιοτικών για την αντιμετώπιση της λοίμωξης με το σταφυλόκοκκο και την ψευδομόναδα, ιδιαίτερα των ανθεκτικών μορφών, νέων αντιφλεγμονωδών φαρμάκων για την αντιμετώπιση της φλεγμονής, νέων βλεννολυτικών, πιο αποτελεσματικών παγκρεατικών ενζύμων και χολικών αλάτων αλλά και με τη μεταφορά του φυσιολογικού γονιδίου στα κύτταρα των ασθενών με Κυστική Ίνωση.

Οι συνεχώς εφαρμοζόμενες καινούργιες θεραπείες έχουν συντελέσει στη βελτίωση της πρόγνωσης και της επιβίωσης των ατόμων, τα οποία πάσχουν από Κυστική Ίνωση. Όταν θα έχει πρακτική εφαρμογή στον άνθρωπο, η γονιδιακή θεραπεία θα επιφέρει ριζική θεραπεία της Κυστικής Ίνωσης.

Ορισμός Κέντρου Κυστικής Ίνωσης

Σάντα Νούσια Αρβανιτάκη

Η έγκαιρη διάγνωση και σωστή αντιμετώπιση της νόσου, η τακτική παρακολούθηση και νοσηλεία των ασθενών σε Κέντρα Κυστικής Ίνωσης από εκπαιδευμένο και έμπειρο προσωπικό και η συμμόρφωση στις συμβατικές θεραπευτικές μεθόδους αποτελούν εγγύηση για τη βελτίωση της επιβίωσης και της ποιότητας ζωής.

Για την παρακολούθηση των ασθενών, κρίνεται απαραίτητη η ύπαρξη ειδικών κέντρων Κυστικής Ίνωσης, χωριστά για παιδιά και για ενήλικες. Σε εξειδικευμένα κέντρα Κυστικής Ίνωσης, οι παιδιατρικοί ασθενείς και οι ενήλικες με Κυστική Ίνωση τυχαίνουν ακριβέστερης και ταχύτερης διαγνωστικής διερεύνησης και της καλύτερης, κατά το δυνατό, θεραπευτικής αντιμετώπισης. Η ίδρυση και λειτουργία ειδικών κέντρων Κυστικής Ίνωσης συμβάλλει σημαντικά και στη βελτίωση τεχνικών διαγνωστικής προσέγγισης και θεραπευτικής αντιμετώπισης, στην εκπαίδευση των ιατρών με ιδιαίτερο ενδιαφέρον στον ασθενή με Κυστική Ίνωση, στην κλινική έρευνα στον τομέα της Κυστικής Ίνωσης και φυσικά στην ομαλή μετάβαση των εφήβων με Κυστική Ίνωση από τον Παιδίατρο στον Πνευμονολόγο.

Το Κέντρο Κυστικής Ίνωσης θα πρέπει να βρίσκεται σε μεγάλο νοσοκομείο, κατά προτίμηση Πανεπιστημιακό, και να διαθέτει το κατάλληλο προσωπικό, οργάνωση και υποδομή για την αντιμετώπιση της νόσου και των επιπλοκών της. Το Κέντρο πρέπει να παρακολουθεί τουλάχιστον 50 ασθενείς με Κυστική Ίνωση.

Χαρακτηριστικά Κέντρου Κυστικής Ίνωσης

Ομάδα Κυστικής Ίνωσης	Συνεργάτες	Υποδομή Εργαστήρια
Διευθυντής ειδικός στην ΚΙ Συνεργάτης ειδικός στην ΚΙ Νοσηλεύτης συντονιστής Νοσηλεύτες Διαιτολόγος Ψυχολόγος Κοινωνικός Λειτουργός Γραμματέας	Γαστρεντερολόγος Διαβητολόγος Ωτορινολαρυγγολόγος Χειρουργός Μαιευτήρας-Γυναικολόγος Ορθοπαιδικός Νεφρολόγος Οφθαλμίατρος	Ακτινολογικό Αναπνευστικό Ενδοσκοπικό Μικροβιολογικό Γενετική

Η διαγνωστική προσέγγιση, η παρακολούθηση και η αντιμετώπιση των ασθενών με Κυστική Ίνωση απαιτεί συντονισμένη συνεργασία επιστημονικής ομάδας, η οποία παγκοσμίως αναγνωρίζεται με τον όρο **CF**

team (ομάδα Κυστικής Ίνωσης) και αποτελεί μια πολυμελή ομάδα ιατρών, νοσηλευτών και εργαζομένων του παραϊατρικού κλάδου, οι οποίοι έχουν την ειδική γνώση, τη διάθεση και το χρόνο για να προσφέρουν στους ασθενείς με Κυστική Ίνωση και να συμβάλλουν στην καλύτερη περίθαλψη τους μέσα και έξω από το νοσοκομείο.

Σύμφωνα με Consensus τα οποία έχουν υπογραφεί από την Παγκόσμια Οργάνωση για την Κυστική Ίνωση, την Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας, την Ευρωπαϊκή Εταιρεία για την Κυστική Ίνωση και σύμφωνα με συγκεκριμένες αναφορές στη διεθνή βιβλιογραφία, η ομάδα Κυστικής Ίνωσης απαρτίζεται από εξειδικευμένους στο νόσημα ιατρούς με ειδικές γνώσεις της λειτουργίας των Πνευμόνων, του Παγκρέατος, του Ήπατος, του Εντέρου και της Θρέψης, και από ειδικευμένο νοσηλευτικό και παραϊατρικό προσωπικό. Πιο συγκεκριμένα, η ομάδα Κυστικής Ίνωσης περιλαμβάνει ιατρούς, φυσιοθεραπευτές, διαιτολόγο, νοσηλευτές και συντονιστή νοσηλευτή, ψυχολόγο, κοινωνικό λειτουργό, και γραμματέα.

Η Κυστική Ίνωση είναι πολυσυστηματική νόσος, η οποία εμφανίζεται ήδη από την παιδική ηλικία με κυριότερες εκδηλώσεις από το αναπνευστικό και το γαστρεντερικό σύστημα. Ως εκ τούτου, ο διευθυντής του Κέντρου Κυστικής Ίνωσης πρέπει να είναι **Παιδίατρος ή Πνευμονολόγος** με εξειδίκευση και εμπειρία στην Κυστική Ίνωση ο οποίος διευθύνει την ιατρική ομάδα (CF Team) και συνεργάζεται στενά **με τουλάχιστον έναν ακόμη γιατρό, παιδίατρο ή πνευμονολόγο ή γαστρεντερολόγο**, εξειδικευμένο στην Κυστική Ίνωση. Όλοι οι ιατροί πρέπει να έχουν οπωσδήποτε εξειδικευτεί στο νόσημα και να έχουν εργαστεί και αποκτήσει εμπειρία σε αναγνωρισμένο κέντρο Κυστικής Ίνωσης, κατά προτίμηση του εξωτερικού (**CF Center**).

Στην ομάδα Κυστικής Ίνωσης πρέπει να περιλαμβάνονται **Φυσιοθεραπευτές** εξειδικευμένοι στην αναπνευστική φυσιοθεραπεία και στις τεχνικές, οι οποίες ενδείκνυνται για τη βρογχική παροχέτευση των ασθενών με Κυστική Ίνωση. Η φυσιοθεραπεία είναι ο ακρογωνιαίος λίθος για την θεραπεία των ασθενών με ΚΙ γιατί βοηθά στην διατήρηση της αναπνευστικής λειτουργίας και στην πρόληψη των λοιμώξεων με αποτέλεσμα τη βελτίωση της ποιότητας ζωής τους. Για το λόγο αυτό, οι φυσιοθεραπευτές του Κέντρου Κυστικής Ίνωσης πρέπει να είναι ενημερωμένοι σε όλες τις μοντέρνες τεχνικές φυσιοθεραπείας και σε διάφορες αναπνευστικές ασκήσεις. Θα προτείνουν το κατάλληλο πρόγραμμα φυσιοθεραπείας και θα εκπαιδεύουν ανάλογα τον ασθενή, προκειμένου να επιτυγχάνεται επιτυχώς και ευχερώς η αποβολή των βρογχικών εκκρίσεων και η κάθαρση των αεραγωγών.

Επίσης, ένα Κέντρο Κυστικής Ίνωσης οφείλει να διαθέτει το κατάλληλο **Νοσηλευτικό προσωπικό** με ανάλογη εμπειρία στη νόσο ώστε

να φροντίζουν τους ασθενείς με ΚΙ, οι οποίοι νοσηλεύονται συχνά και για μακρά διαστήματα προκειμένου να υποβληθούν σε ισχυρές ενδοφλέβιες αντιβιοτικές αγωγές και να υποβάλλονται σε συστηματικές θεραπείες για την ανακούφιση από τα ποικίλα συμπτώματα της νόσου. Ο **συντονιστής Νοσηλευτής (ή Νοσηλεύτρια) (Coordinator)**, συντονίζει την παρακολούθηση του ασθενούς και επιβλέπει την κατ' οίκον νοσηλεία του, όταν αυτή απαιτείται.

Λόγω της παγκρεατικής ανεπάρκειας και των συχνών λοιμώξεων οι ασθενείς αντιμετωπίζουν συνεχώς προβλήματα θρέψης και αδυναμίας πρόσληψης βάρους. Για τον λόγο αυτό, στην ομάδα Κυστικής Ίνωσης (CF team) μετέχει **διαιτολόγος** εξειδικευμένος στη νόσο, ο οποίος στηρίζει τους ασθενείς με κατάλληλες συμβουλές διατροφής, σύμφωνα με τις αυξημένες διαιτητικές τους ανάγκες και την ιδιαιτερότητα της πάθησης τους.

Είναι εύλογο ότι μια μακροχρόνια πάθηση, η οποία απαιτεί καθημερινή ενασχόληση του ασθενούς και της οικογένειάς του με την αντιμετώπιση της, έχει σημαντικές ψυχολογικές και κοινωνικές επιπτώσεις στη ζωή των ασθενών και των οικείων του. **Ψυχολόγος και κοινωνικός λειτουργός** είναι αναπόσπαστα μέλη της ομάδας Κυστικής Ίνωσης. Με τις γνώσεις τους και την σωστή καθοδήγηση τους συμβάλλουν στην ψυχική αποφόρτιση του ασθενούς και της οικογένειάς του σε περιόδους κρίσεων ή έντονου στρες, ενώ τους βοηθούν σημαντικά στην επίλυση προβλημάτων και στην λήψη κρίσιμων αποφάσεων όπως πχ η υποβολή του ασθενούς σε μεταμόσχευση.

Τέλος, κάθε Κέντρο Κυστικής Ίνωσης πρέπει να διαθέτει **γραμματέα** για την καταγραφή των ασθενών του Κέντρου αλλά και για τη συμμετοχή του Κέντρου στο Πρόγραμμα Εθνικής Καταγραφής των ασθενών με Κυστική Ίνωση. Το προσωπικό του Κέντρου πρέπει να μπορεί να χρησιμοποιεί τις πληροφορίες από την Καταγραφή για κλινική έρευνα με στόχο τη βελτίωση της αντιμετώπισης και της ποιότητας ζωής των ασθενών του.

Πέρα από την ομάδα Κυστικής Ίνωσης, η οποία είναι υπεύθυνη για την παρακολούθηση και νοσηλεία των ασθενών με Κυστική Ίνωση, το Κέντρο Κυστικής Ίνωσης, θα πρέπει να έχει συνεργασία με ιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων με εμπειρία στην Κυστική Ίνωση (κυρίως με γαστρεντερολόγο-ηπατολόγο, ενδοκρινολόγο-διαβητολόγο, ωτορινολαρυγγολόγο, χειρουργό, μαιευτήρα-γυναικολόγο, ορθοπαιδικό, ακτινολόγο, οφθαλμίατρο και νεφρολόγο).

Επί πλέον, όλα τα μέλη του προσωπικού του Κέντρου πρέπει να υποβάλλονται σε συνεχιζόμενη δια βίου εκπαίδευση, να συμμετέχουν σε εθνικά και διεθνή συνέδρια για την Κυστική Ίνωση, να ασχολούνται ενεργά με κλινική έρευνα και να έχουν την ευθύνη της εκπαίδευσης νέων ιατρών και νέων μελών της ομάδας. Για τη συνέχεια της ιατρικής παρακολούθησης

των ασθενών και την αρτιότερη θεραπευτική αντιμετώπιση τους, επιβάλλεται να υπάρχει διασύνδεση και συνεργασία των κέντρων Κυστικής Ίνωσης των ενηλίκων με τα αντίστοιχα παιδιατρικά Κέντρα.

Το Κέντρο πρέπει να έχει άμεση πρόσβαση σε **Ακτινολογικό Εργαστήριο με Αξονικό Τομογράφο**, σε **Αναπνευστικό Εργαστήριο** για τον έλεγχο της αναπνευστικής λειτουργίας, σε **Ενδοσκοπικό Εργαστήριο** με εμπειρία στην εφαρμογή γαστροστομίας για Εντερική Διατροφή, **Μικροβιολογικό Εργαστήριο με εμπειρία στην καλλιέργεια βιολογικών υγρών για ψευδομονάδα**, **Διαγνωστικό Εργαστήριο**, το οποίο να περιλαμβάνει την κλασική δοκιμασία ιδρώτα και **Εργαστήριο Γενετικής** για την ανάλυση των μεταλλάξεων του γονιδίου της πρωτεΐνης CFTR.

Ένα Κέντρο Κυστικής Ίνωσης έχει την ευθύνη της παρακολούθησης των ασθενών στα εξωτερικά ιατρεία και της φροντίδας τους κατά τη νοσηλεία τους στο Νοσοκομείο. Οι ασθενείς πρέπει να έχουν τη δυνατότητα επικοινωνίας με το Κέντρο καθόλο το 24ωρο. Ειδικά για τους ενήλικες ασθενείς, πρέπει να υπάρχει η δυνατότητα παροχής υπηρεσιών για νοσηλεία κατ' οίκον.

Οι ασθενείς με ΚΙ, είναι ιδιαίτερα επιρρεπείς σε λοιμώξεις από πολυανθεκτικά μικρόβια. Γι' αυτό πρέπει να λαμβάνονται αυστηρά μέτρα για την καθαριότητα, την υγιεινή και την αποφυγή μετάδοσης λοιμώξεων μεταξύ των ασθενών, οι οποίοι πρέπει να νοσηλεύονται σε μονόκλινα δωμάτια με προσωπικό λουτρό. Πρέπει οπωσδήποτε να λαμβάνονται μέτρα για την πλήρη απομόνωση και την ξεχωριστή παρακολούθηση και νοσηλεία των ασθενών οι οποίοι είναι προσβεβλημένοι από ανθεκτικά στελέχη μικροβίων (ιδιαίτερα *Pseudomonas* *Seraciac* και MRSA σταφυλόκοκκο ανθεκτικό στη μεθικυλλίνη). Τα μηχανήματα μέτρησης αναπνευστικής λειτουργίας και ο εξοπλισμός για την αναπνευστική υποστήριξη των ασθενών (αναπνευστήρες, νεφελοποιητές κ.α.) οφείλουν να συντηρούνται τακτικά και να είναι ασφαλή ώστε να αποφεύγεται η μόλυνση μεταξύ των ασθενών (Cross-infection control). Επίσης, οι μονάδες οφείλουν να διαθέτουν χώρους και ειδικά όργανα για τη φυσιοθεραπεία και την άσκηση των ασθενών (στατικό ποδήλατο, γιλέκο φυσιοθεραπείας, φορητός εξοπλισμός οξυγόνου κ.λ.π.) Καθώς και τη μελέτη της Θρέψης. Ο αριθμός των κλινών τον οποίο πρέπει να διαθέτει μια μονάδα είναι τουλάχιστον 5 κλίνες νοσοκομειακής νοσηλείας ανά 50 ασθενείς.

Η πολυσυστηματικότητα και η βαρύτητα της νόσου επιβάλλουν τη νοσηλεία και την παρακολούθηση των ασθενών σε εξειδικευμένα Κέντρα Κυστικής Ίνωσης, προκειμένου να τύχουν της αρτιότερης και της καλύτερης θεραπευτικής αντιμετώπισης με αποτέλεσμα την αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

Συστάσεις για την Πρόληψη μετάδοσης λοιμώξεων στους ασθενείς με Κυστική Ίνωση

Χατζηαγόρου Ελπίδα

Ως **διαμόλυνση (cross-infection)**, ορίζεται η μετάδοση της λοίμωξης από άλλο άτομο, ή από το περιβάλλον. Έχουν έτσι, θεσπιστεί βάσει διεθνούς ομοφωνίας, γενικές και ειδικές οδηγίες για την πρόληψη της διαμόλυνσης στα άτομα με ΚΙ (Pseudomonas aeruginosa infection in people with CF, UK CF Trust 2001).

Γενικές οδηγίες:

-Πρέπει να λαμβάνονται καλλιέργειες πτυέλων ή φαρυγγικού επιχρίσματος σε κάθε επίσκεψη στα Τακτικά Εξωτερικά Ιατρεία, ή όποτε ο ασθενής παρουσιάζει λοίμωξη αναπνευστικού.

-Ο καθένας ασθενής οφείλει να ενημερωθεί και να συμβουλευτεί από τον ιατρό του σχετικά με το αποτέλεσμα της καλλιέργειας πτυέλων του και τις ιδιαίτερες προφυλάξεις που οφείλει να λαμβάνει για την αποφυγή μετάδοσης λοιμώξεων.

Γενικά, **στα κέντρα κυστικής ίνωσης** εφαρμόζονται ιδιαίτερα μέτρα υγιεινής και διαχωρισμού των ασθενών ανάλογα με τον αποικισμό, ή μη, τη χρόνια λοίμωξη και την ανθεκτικότητα της P. Aeruginosa (τόσο στη νοσηλεία, όσο και στις επισκέψεις στα τακτικά Εξωτερικά Ιατρεία).

Ειδικές οδηγίες:

-Πλύσιμο χεριών ή απολύμανση με αλκοολούχο διάλυμα πριν και μετά από κάθε επαφή με ασθενή.

-Ενθάρρυνση των ασθενών να καλύπτουν τη μύτη και το στόμα, όταν βήχουν, ή φτερνίζονται.

-Τα κουτιά όπου πετώνται τα πτύελα δεν πρέπει να μένουν ακάλυπτα και να πετώνται αμέσως.

-Τα πτύελα δεν πρέπει να πετώνται σε νιπτήρες, τουαλέτες ή ντουζιέρες.

-Οι ασθενείς πρέπει να πλένουν τα χέρια τους, ή να τα απολυμαίνουν, πριν τη χρήση σπιρο-μέτρων ή άλλων συσκευών του αναπνευστικού εργαστηρίου.

-Η μέτρηση της αναπνευστικής λειτουργίας και η συλλογή των πτυέλων πρέπει να γίνεται σε καλά αεριζόμενο χώρο και μακριά από άλλους ασθενείς. Φυσιοθεραπεία πρέπει να γίνεται σε καλά αεριζόμενο χώρο και μακριά από άλλους ασθενείς, ενώ οι φυσιοθεραπευτές πρέπει να λαμβάνουν μέτρα υγιεινής (πχ πλαστικές ποδιές).

-Η καθαριότητα των διαφόρων επιφανειών και σκευών άμεσης επαφής μεταξύ των επισκέψεων από τον ένα ασθενή στον άλλο, είναι απαραίτητη.

-Πρέπει να αποφεύγεται η κοινή χρήση βιβλίων, παιχνιδιών, ή άλλων αντικείμενων μεταξύ των ασθενών με Κυστική Ίνωση, γιατί αποτελούν πιθανή πηγή μετάδοσης λοιμώξεων.

-Όλο το ιατρικό, νοσηλευτικό και παραϊατρικό προσωπικό πρέπει να ενθαρρύνεται να πλένει τα χέρια του μεταξύ επίσκεψης κάθε ασθενή.

-Οι ασθενείς πρέπει να νοσηλεύονται σε ξεχωριστούς και ιδανικά μονόκλινους θαλάμους καλά αεριζόμενους επαρκών διαστάσεων και θα πρέπει να υπάρχουν μπάνια σε όλους τους θαλάμους.

-Ο σχολαστικός καθαρισμός και η απολύμανση των θαλάμων μετά τη νοσηλεία κάθε ασθενούς είναι απαραίτητος.

-Ασθενείς των οποίων οι πνεύμονες είναι αποικισμένοι με **ανθεκτικά** μικρόβια, ή ασθενείς που είναι εμφανίζουν στην καλλιέργεια πτυέλων ψευδομονάδα δεν πρέπει να έρχονται σε επαφή μεταξύ τους ή με ασθενείς που δεν έχουν