



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΙΑΤΡΙΚΟ ΤΜΗΜΑ

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΣΠΟΥΔΩΝ:

« Βασικές Βιοϊατρικές Επιστήμες (BBE)»

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ ΔΙΠΛΩΜΑ:

ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ: Φροντίδα με γνώμονα την οικογένεια

ΠΟΤΣΗ ΒΑΣΙΛΙΚΗ

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΦΟΙΤΗΤΡΙΑ

ΣΥΡΡΟΥ ΜΑΡΙΚΑ

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ

ΙΩΑΝΝΙΝΑ

ΙΑΝΟΥΑΡΙΟΣ 2025

«...Η έγκριση της μεταπτυχιακής διατριβής από το Τμήμα Ιατρικής του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων δεν υποδηλώνει αποδοχή των γνώμων του συγγραφέα...»

N. 5343/32, άρθρο 202, παράγραφος 2 (νομική κατοχύρωση του Ιατρικού Τμήματος)

ΠΟΤΣΗ ΒΑΣΙΛΙΚΗ

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΦΟΙΤΗΤΡΙΑ

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ ΔΙΠΛΩΜΑ:

ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ: Φροντίδα με γνώμονα την οικογένεια

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΑΙΤΗΣΗΣ ΕΚΠΟΝΗΣΗΣ ΤΟΥ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟΥ ΔΙΠΛΩΜΑΤΟΣ ΕΙΔΙΚΕΥΣΗΣ :

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΟΡΙΣΜΟΥ ΤΡΙΜΕΛΟΥΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ ΕΠΙΤΡΟΠΗΣ :

ΤΡΙΜΕΛΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ : **ΣΥΡΡΟΥ ΜΑΡΙΚΑ**

ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ ΓΕΝ.ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ/ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ

ΜΕΛΗ : **ΒΕΖΥΡΑΚΗ - ΑΓΓΕΛΙΔΟΥ ΠΑΤΡΩΝΑ**

ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ

ΑΓΓΕΛΙΔΗΣ ΧΑΡΑΛΑΜΠΟΣ

ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ Α' ΒΑΘΜΙΔΑΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΟΡΙΣΜΟΥ ΘΕΜΑΤΟΣ :

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΤΟΥ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟΥ ΔΙΠΛΩΜΑΤΟΣ ΕΙΔΙΚΕΥΣΗΣ:

Αφιέρωση

Στις λατρεμένες μου κόρες
Δανάη και Αγγελίνα..

Στον αγαπημένο μου σύζυγο Μιχάλη...

Ευχαριστίες

Αρχικά θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την καταξιωμένη επιβλέπουσα καθηγήτριά μου, κ. Μαρίκα Σύρρου για την πολύτιμη βοήθειά της καθ'όλη τη διάρκεια εκπόνησης της μεταπτυχιακής μου εργασίας. Οι επιστημονικές της γνώσεις, οι συμβουλές της και η καθοδήγησή της με βοήθησαν να τελειοποιήσω την διπλωματική μου εργασία. Επίσης, θα ήθελα να ευχαριστήσω την καταξιωμένη καθηγήτρια κ. Πατρώνα Βεζυράκη που με επέλεξε να συμμετάσχω στο συγκεκριμένο μεταπτυχιακό πρόγραμμα καθώς κι όλους τους καθηγητές του τμήματος. Επιπλέον θα ήθελα να αναφερθώ στον σύζυγό μου Μιχάλη και να τον ευχαριστήσω για την στήριξη και την αμέριστη συμπαράστασή του καθ' όλη την διάρκεια των μεταπτυχιακών μου σπουδών. Τέλος χρωστάω ένα μεγάλο ευχαριστώ στους γονείς μου Κωνσταντίνο και Σοφία που με μεγάλωσαν με αγάπη, με αρχές και αξίες.

Πίνακας περιεχομένων

1 Περίληψη.....	14
2 Summary.....	15
3 Εισαγωγή.....	16
3.1 Επιδημιολογικά στοιχεία.....	21
3.2 Αίτια και συμπτώματα.....	21
3.3 Μεταλλάξεις του γονιδίου CFTR.....	25
4 Διάγνωση.....	27
4.1.1 Προγεννητικός έλεγχος.....	27
4.1.2 Τεστ Ιδρώτα.....	27
4.1.3 Νεογνικός έλεγχος.....	29
5 Θεραπεία.....	30
6 Οι επιπτώσεις της Κυστικής Ίνωσης στα παιδιά.....	31
6.1 Οι επιπτώσεις στην οικογένεια.....	32
6.2 Γονείς παιδιών με κυστική ίνωση.....	33

7 Κατ' οίκον νοσηλεία σε παιδιά με Κ.Ι.....	34
7.1 Ο ρόλος του Ιατρού στην κατ' οίκον νοσηλεία.....	34
7.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην κατ' οίκον νοσηλεία.....	35
7.3 Ο ρόλος της Επισκέπτριας Υγείας στην κατ' οίκον νοσηλεία.....	35
7.4 Ο ρόλος του Φυσικοθεραπευτή.....	36
7.5 Οδηγίες για τους φροντιστές παιδιών με Κ.Ι.....	37
8 Ψυχοκοινωνική προσέγγιση.....	38
9 Συμπεράσματα.....	39
10 Προτάσεις για το μέλλον.....	39
11 Βιβλιογραφία.....	41

1 Περίληψη

Στην παρούσα εργασία, μελετάται η φροντίδα παιδιών που νοσούν από κυστική ίνωση με γνώμονα την οικογένεια. Αρχικά, αναλύεται η έννοια της κυστικής ίνωσης, οι λόγοι που την προκαλούν, τα συμπτώματα της νόσου, η διάγνωση και η θεραπευτική αγωγή για την αντιμετώπισή της. Έστερα, αναλύεται η εκδήλωση της νόσου στα παιδιά και οι επιπτώσεις στην καθημερινότητά τους. Τονίζεται εδώ ο σημαντικός ρόλος της οικογένειας στη διαχείριση και στην αντιμετώπιση της νόσου. Έπειτα, διερευνάται η σημασία της νοσηλείας του παιδιού από το σπίτι, οι ρόλοι των ειδικών υγείας και η συνεργασία τους με το παιδί και την οικογένεια. Τέλος, περιγράφονται οι αντιλήψεις και ο συναισθηματικός κόσμος των παιδιών με κυστική ίνωση και οι επιδράσεις τους με το ευρύτερο κοινωνικό σύνολο, ενώ επισημαίνεται η συνεισφορά της οικογένειας στην ψυχολογική φροντίδα τους.

2 Summary

In the present study, family oriented care of children with cystic fibrosis is examined. Initially, cystic fibrosis along with its causes, symptoms, diagnosis and treatment is presented. Then, the manifestation of the disease in children and its impact on their daily lives is discussed, emphasizing the important role of the family in managing and coping with the disease. Furthermore, the significance of home-based child care, the roles of healthcare professionals, and their collaboration with the child and the family are explored. Finally, the perceptions and emotional world of children with cystic fibrosis and their interactions with the broader social environment are described highlighting the family's contribution to their psychological care.

3 Εισαγωγή

Η κυστική ίνωση είναι μια κληρονομική ασθένεια που επηρεάζει κυρίως τους πνεύμονες αλλά και άλλα όργανα όπως το πάγκρεας, τα νεφρά, το ήπαρ και το έντερο προκαλώντας συχνότερα πνευμονική ανεπάρκεια. Προκαλείται λόγω γενετικών μεταλλάξεων στο γονίδιο CFTR. Η πρωτεΐνη CFTR είναι υπεύθυνη για την μεταφορά ιόντων χλωρίου στα επιθηλιακά κύτταρα. Η απουσία της πρωτεΐνης αυτής οδηγεί σε αφυδατωμένες και κολλώδεις εκκρίσεις, οι οποίες φράζουν τους πνεύμονες έχοντας ως αποτέλεσμα τις συχνές λοιμώξεις του αναπνευστικού (Thompson Rj, et al, 1998).

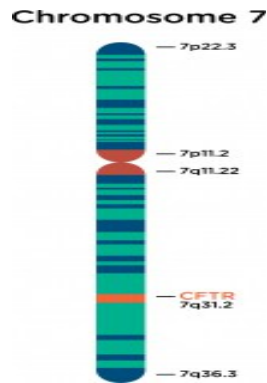
Κληρονομείται με υπολειπόμενο αυτοσωματικό τρόπο, δηλαδή για να πάσχει ένα παιδί από κυστική ίνωση πρέπει να έχει κληρονομήσει δύο μεταλλαγμένα αντίγραφα γονιδίων CFTR, ένα από κάθε γονέα. Σε περίπτωση ετεροζυγωτίας, δηλαδή κληρονόμηση ενός μεταλλαγμένου γονιδίου, το άτομο θεωρείται φορέας κι όχι ασθενής. Εάν δύο φορείς αποκτήσουν παιδί, υπάρχει 25% πιθανότητα το παιδί να πάσχει από κυστική ίνωση, 25% πιθανότητα το παιδί να είναι απολύτως υγιές και 50% πιθανότητα το παιδί να είναι φορέας της κυστικής ίνωσης όπως οι γονείς του (Η Νόσος, 2024).



Εικόνα 1:Πιθανότητα γέννησης παιδιού με Κ.Ι όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς (https://www.cysticfibrosis.gr/ekpy_4898-1-11-2018.pdf).

Η Ινοκυστική Νόσος είναι μια κληρονομική ασθένεια που εμφανίζεται κατά κύριο λόγο στην λευκή φυλή (Lane & Doe, 2014). Στην Ελλάδα εκτιμάται ότι γεννιούνται με κυστική ίνωση περίπου 40-50 παιδιά το χρόνο, δηλαδή ένα (1) στα 2000-2500 παιδιά κάθε χρόνο. Στην χώρα μας υπάρχουν περίπου 850 ασθενείς με κυστική ίνωση ενώ στην Ευρώπη ο αριθμός ανέρχεται

στους 51.000 ασθενείς. Υπολογίζεται ότι περίπου 500.000 Έλληνες είναι φορείς της νόσου που ισοδυναμεί με το 5% του πληθυσμού της χώρας μας. Το γονίδιο που σχετίζεται με την κυστική ίνωση ταυτοποιήθηκε το 1989 και βρίσκεται στο χρωμόσωμα 7 (7q31) (**Εικόνα 2**).



Εικόνα 2. Η θέση του CFTR γονιδίου στο χρωμόσωμα 7 (<https://www.cfwf.org.au/cf-overview>). Σε υγιή άτομα η πρωτεΐνη CFTR σχηματίζεται μέσα στα κύτταρα και στη συνέχεια ταξιδεύει στην κυτταρική μεμβράνη. Στη συνέχεια δρα ως κανάλι που επιτρέπει στα ιόντα χλωρίου να ρέουν έξω από το κύτταρο. Ασθένειες που συνδέονται με μεταλλάξεις στο γονίδιο CFTR οφείλονται στην ελαττωματική λειτουργία της παραγόμενης πρωτεΐνης ή μείωση ή απουσία της πρωτεΐνης που φτάνει στην κυτταρική επιφάνεια. Αυτή η μείωση της πρωτεΐνης CFTR σημαίνει ότι υπάρχει μειωμένη έκκριση χλωρίου και αυξημένη απορρόφηση νατρίου στα επιθηλιακά κύτταρα. Αυτό προκαλεί μειωμένη κίνηση του νερού μέσα και έξω από τα κύτταρα, με αποτέλεσμα τη μη φυσιολογική παραγωγή βλέννας στους πνεύμονες, το πάγκρεας, το έντερο και άλλα όργανα (<https://www.cfwf.org.au/cf-overview>).

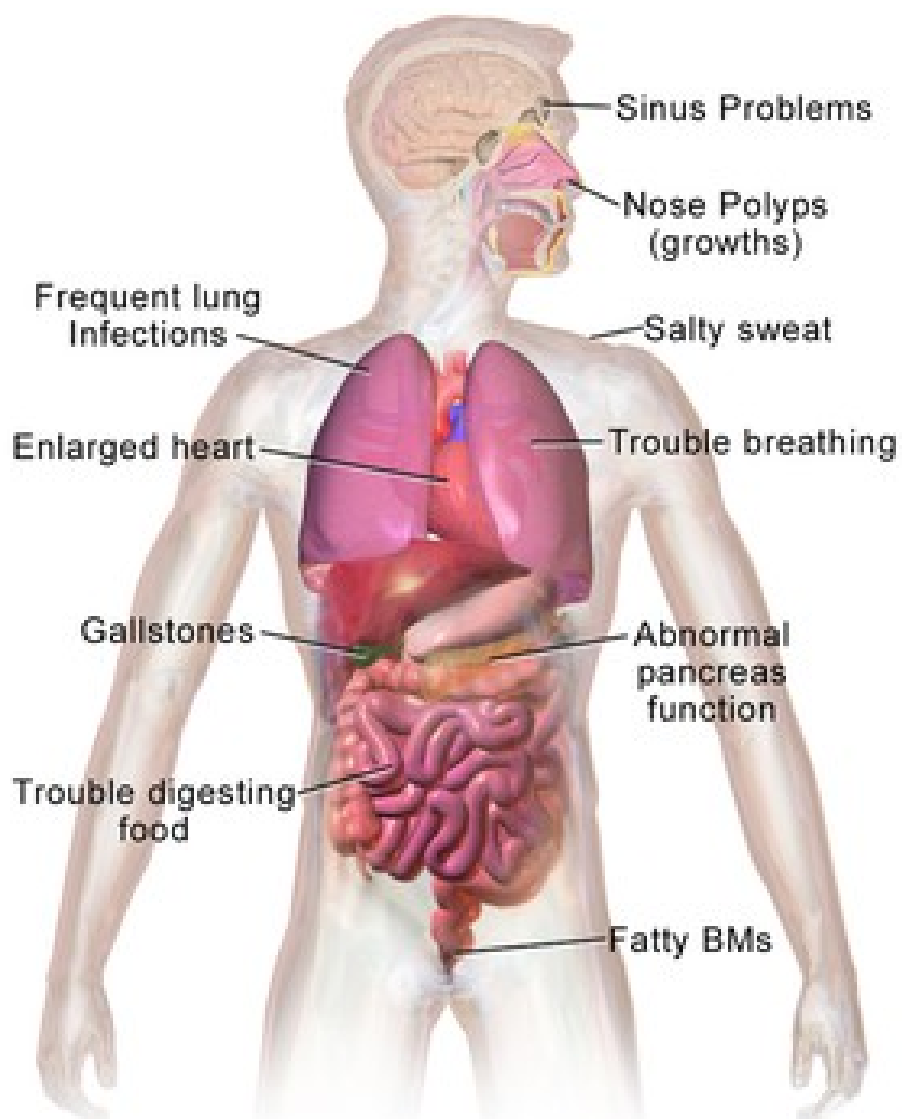
Η μετάλλαξη Δf508 αποτελεί την πιο συχνή μετάλλαξη καθώς έχει ανιχνευθεί σε ποσοστό 70% των περιπτώσεων σε πληθυσμούς της Βόρειας Ευρώπης και 30-40% σε πληθυσμούς της Νότιας Ευρώπης. Στην Ελλάδα η συχνότητα της μετάλλαξης αυτής εκτιμάται στο ποσοστό 50%-55% (Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry, 2014).

Παλαιότερα, οι ασθενείς με κυστική ίνωση δεν κατάφερναν να επιβιώσουν μέχρι την ενηλικίωση, ωστόσο, τα τελευταία χρόνια το προσδόκιμο ζωής έχει αυξηθεί σημαντικά (Elborn et al., 2016). Η αύξηση αυτή οφείλεται στην επιστημονική πρόοδο και σε καινοτόμες θεραπείες των ασθενών με κυστική ίνωση. Οι νέες μέθοδοι θεραπείας, όπως αυτή της

γονιδιακής θεραπείας, έχουν μεγάλες δυνατότητες να αλλάξουν την πορεία της νόσου,. Τα τελευταία χρόνια χρησιμοποιούνται νέες μορφές αντιφλεγμονωδών και αντιμικροβιακών φαρμάκων που συμβάλλουν στην αύξηση της μέσης επιβίωσης. (Cruz, I. Et al, 2009). Επιπρόσθετα η έγκαιρη διάγνωση της νόσου και η έγκαιρη έναρξη της φαρμακευτικής αγωγής έχουν συμβάλει στην αύξηση του προσδόκιμου ζωής. Επίσης τα εξειδικευμένα Κέντρα παρέχουν οργανωμένη φροντίδα στους ασθενείς με αποτέλεσμα η πορεία της νόσου να βελτιώνεται σημαντικά. Σύμφωνα με τα δεδομένα ο μέσος όρος ζωής των ασθενών είναι τα 35 έτη, ενώ χάρη στην πρόοδο της επιστήμης υπάρχουν ασθενείς που έχουν συμπληρώσει τα 50 έτη ζωής (<https://cysticfibrosis.gr>). Ακόμα καινοτόμες θεραπείες όπως η γονιδιακή θεραπεία που στοχεύουν στην αντικατάσταση του παθολογικού γονιδίου κυρίως στα κύτταρα των αεραγωγών, και που βρίσκονται σε στάδιο κλινικών δοκιμών αναμένεται ότι θα αλλάξουν δραστικά την πορεία της νόσου.

Η κύρια αιτία θανάτου των ασθενών είναι η αναπνευστική ανεπάρκεια (Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry, 2014). Εξαιτίας της νόσου προκαλούνται αναπνευστικές λοιμώξεις. Συγκεκριμένα, παράγονται παχύρρευστες εκκρίσεις υγρών και βλέννας στους πνεύμονες καθώς επίσης και σε άλλα όργανα του σώματος όπως: το πάγκρεας, το ήπαρ και το έντερο. Με αυτό τον τρόπο, με το πέρασμα του χρόνου τα όργανα υφίστανται σοβαρές βλάβες και σταδιακά οδηγούνται στην ανεπάρκεια (Farrell, 2008). Η ασθένεια όπως αναφέρθηκε παραπάνω πλήττει πολλά όργανα του σώματος όπως: το ήπαρ (κίρρωση), το έντερο (ειλεός), τους παραρρίνιους κόλπους με την εμφάνιση πολύποδων από νεαρή ηλικία, το γεννητικό σύστημα στα αγόρια, με το μεγαλύτερο ποσοστό να αντιμετωπίζει προβλήματα γονιμότητας και τα οστά με την ανάπτυξη ρευματοειδούς αρθρίτιδας, οστεοπόρωσης και οστεοπενίας.

Εικόνα 3: Ζωτικά όργανα που πλήττονται από την νόσο (<https://www.cysticfibrosis.gr>).



3.1 Επιδημιολογικά στοιχεία

Στην Ελλάδα εκτιμάται ότι γεννιούνται με κυστική ίνωση 40-50 παιδιά το χρόνο. Το 4% του γενικού πληθυσμού είναι φορέας του μεταλλαγμένου γονιδίου, δηλαδή περίπου 500.000 Έλληνες είναι φορείς. Στην Ελλάδα υπάρχουν πάνω από 850 ασθενείς, ενώ εκτιμάται ότι υπάρχουν περισσότερες από 2000 μεταλλάξεις και περίπου 350 από αυτές προκαλούν κυστική

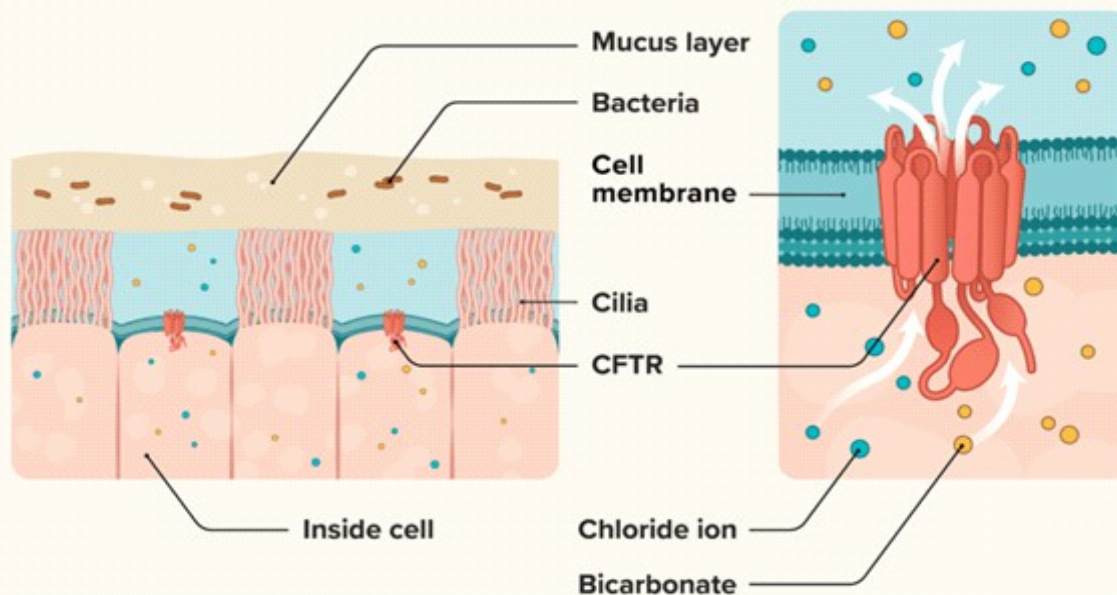
ίνωση. Η συχνότερη γονιδιακή μετάλλαξη στην χώρα μας με ποσοστό συχνότητας 53% είναι η Phe508del, η οποία θεωρείται μία από τις βαρύτερες σε συμπτωματολογία μεταλλάξεις. Ο μεγαλύτερος αριθμός των ασθενών παρακολουθείται από τα οργανωμένα κέντρα κυστικής ίνωσης που βρίσκονται στην Αθήνα και τη Θεσσαλονίκη. Μάλιστα, το παιδιατρικό κέντρο Παίδων-Αγία Σοφία έχει παρακολουθήσει πάνω από 300 παιδιά, ενώ στο Σισμανόγλειο η μονάδα κυστικής ίνωσης ενηλίκων διαρκώς αυξάνει τις παρακολουθήσεις ασθενών λόγω της ανόδου του προσδόκιμου επιβίωσης (<https://www.cysticfibrosis.gr>).

3.2 Αίτια και συμπτώματα

Όπως έχει αναφερθεί παραπάνω, η κυστική ίνωση είναι μία κληρονομική γενετική νόσος. Αιτία της νόσου είναι η ύπαρξη μεταλλάξεων στο γονίδιο CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης η οποία ελέγχει τη διέλευση ιόντων χλωρίου μέσα και έξω από το κύτταρο. Όταν η πρωτεΐνη CFTR λειτουργεί ομαλά, τα ιόντα χλωρίου ρέουν ελεύθερα μέσα και έξω από το κύτταρο. Ωστόσο, όταν η πρωτεΐνη δεν λειτουργεί, εξαιτίας της μετάλλαξης, τα ιόντα δεν μπορούν να ρέουν έξω από το κύτταρο. Η δυσλειτουργία της πρωτεΐνης αυτής δημιουργεί σοβαρά προβλήματα στα ζωτικά όργανα του ατόμου που νοσεί, με κύριο χαρακτηριστικό την αναπνευστική ανεπάρκεια λόγω της συσσώρευσης παχύρρευστης βλέννης στους πνεύμονες (Kanavakis, 2006).

Location and Function

Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) Protein



healthline

Εικόνα 4. Η πρωτεΐνη CFTR είναι μια πρωτεΐνη που χαρακτηρίζεται ως κανάλι ιόντων. Αυτό σημαίνει ότι ελέγχει τη ροή ιόντων χλωρίου και νατρίου εντός και εκτός από τα κύτταρα σε οποιοδήποτε όργανο του σώματος που παράγει βλέννα όπως οι πνεύμονες. Όταν η πρωτεΐνη λειτουργεί ομαλά όπως φαίνεται στην παραπάνω εικόνα τα ιόντα ρέουν ελεύθερα μέσα και έξω από τα κύτταρα. Ωστόσο όταν η πρωτεΐνη δυσλειτουργεί, λόγω της μετάλλαξης, τα ιόντα δεν μπορούν να ρέουν έξω από το κύτταρο λόγω αποκλεισμένων καναλιών CFTR. Η δυσλειτουργία αυτή έχει ως αποτέλεσμα τη συσσώρευση παχύρευστης βλέννας σε διάφορα όργανα του σώματος. (<https://www.healthline.com/health/cystic-fibrosis/cystic-fibrosis-transmembrane-conductance-regulator#function>).

Τα συμπτώματα της κυστικής ίνωσης εμφανίζονται συνήθως από την βρεφική ηλικία του ασθενή ή ακόμα και από την παιδική ηλικία. Σπανίως εμφανίζονται συμπτώματα στην εφηβική ή την ενήλικη ζωή. Συνήθεις εκδηλώσεις στα νεογνά και στα παιδιά είναι η ελλιπής

ανάπτυξη, η ανεπαρκής πρόσληψη βάρους, η δυσκολία στην αναπνοή, ο χρόνιος παραγωγικός βήχας με φλέματα, οι συχνές λοιμώξεις στους πνεύμονες και στους κόλπους του προσώπου, πόνοι στην κοιλιά με διάρροιες και δυσκοιλιότητα (Bush a, Alton E, Davies J, Griesenbach U, and Jaffe A., 2006) . Επίσης τα συνηθέστερα συμπτώματα στα άτομα που νοσούν είναι η αναπνευστική ανεπάρκεια, παγκρεατική ανεπάρκεια, σακχαρώδης διαβήτης κυστικής ίνωσης, υπογονιμότητα (στα περισσότερα αρρενα άτομα), πληκτροδακτυλία **(Εικόνα 5)**, αλμυρός ιδρώτας καθώς επίσης και ασθένειες των οστών όπως οστεοπόρωση, οστεοπενία, πόνος στις αρθρώσεις και ρευματοειδή αρθρίτιδα.

Στους άνδρες η κυστική ίνωση δημιουργεί σοβαρά προβλήματα γονιμότητας εμποδίζοντάς τους να αποκτήσουν παιδί με φυσικό τρόπο. Ωστόσο, οι γυναίκες που πάσχουν από τη νόσο είναι γόνιμες και μπορούν να τεκνοποιήσουν. Σύμφωνα με τα τελευταία στοιχεία το 97-98% των ανδρών που πάσχουν από κυστική ίνωση είναι υπογόνιμοι διότι πάσχουν από αποφρακτική αζωοσπερμία. Αυτό συμβαίνει επειδή τα άτομα αυτά γεννήθηκαν χωρίς σπερματικούς πόρους (Elborn, S. et al, 2016)



Εικόνα 5. Πληκτροδακτυλία σε ασθενή με Κ.Ι (Radiopaedia.org, the wiki-based collaborative Radiology resource. Available at: <https://radiopaedia.org/>. (Accessed: 6th July 2020)

3.3 Μεταλλάξεις του γονιδίου CFTR

Σύμφωνα με τη βάση δεδομένων Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium έχουν ανακαλυφθεί περισσότερες από 2000 μεταλλάξεις στο γονίδιο CFTR. Πολλές από αυτές είναι γνωστό ότι προκαλούν κυστική ίνωση. Η μετάλλαξη Δf508 αποτελεί την πιο συχνή μετάλλαξη καθώς έχει ανιχνευθεί σε ποσοστό 70% σε ασθενείς με κυστική ίνωση στην Καυκάσια φυλή. Οι μεταλλάξεις του γονιδίου CFTR διακρίνονται σε έξι κατηγορίες I – VI (**Εικόνα 6**) :

- I.** Πλήρης αδυναμία σύνθεσης της πρωτεΐνης CFTR.
- II.** Ελαττωματική ωρίμανση της πρωτεΐνης και αδυναμία μεταφοράς της στην επιφάνεια του κυττάρου.
- III.** Αδυναμία απόκρισης του διαύλου εξαιτίας μεταλλάξεων αμινοξέων.

IV. Μειωμένη διακίνηση ιόντων χλωρίου μέσω του διαύλου λόγω ελαττωματικής μορφής της CFTR.

V. Μειωμένη σύνθεση της CFTR.

VI. Ελάττωση παρουσίας της CFTR στην κυτταροπλάσματική μεμβράνη.

(The CF Gene Mutation Classification. Available at: <https://www.cfw.org.au/cf-overview/>).

Εικόνα 6. Ταξινόμηση μετάλλαξης γονιδίου CFTR (<https://www.cfw.org.au/cf-overview/>)

Normal	I	II	III	IV	V	VI
CFTR defect	No functional CFTR protein	CFTR trafficking defect	Defective channel regulation	Decreased channel conductance	Reduced synthesis of CFTR	Decreased CFTR stability
Type of mutations	Nonsense; frameshift; canonical splice	Missense; aminoacid deletion	Missense; aminoacid change	Missense; aminoacid change	Splicing defect; missense	Missense; aminoacid change
Specific mutation examples ¹¹	Gly542X Trp1282X Arg553X 621+1G→T	Phe508del Asn1303Lys Ile507del Arg560Thr	Gly551Asp Gly178Arg Gly551Ser Ser549Asn	Arg117His Arg347Pro Arg117Cys Arg334Trp	3849+10kbC→T 2789+5G→A 3120+1G→A 5T	4326delTC Gln1412X 4279insA

4 Διάγνωση

Η διάγνωση της κυστικής ίνωσης βασίζεται αρχικά στην κλινική εικόνα και στην συνέχεια επιβεβαιώνεται μέσω εργαστηριακών δοκιμασιών. Τα κλινικά χαρακτηριστικά ενός ατόμου με κυστική ίνωση σχετίζονται με χρόνια αναπνευστικά προβλήματα όπως λοιμώξεις του κατώτερου αναπνευστικού, έντονος και επίμονος βήχας, συριγμός κατά την αναπνοή, γαστρεντερικές διαταραχές, χρόνια ηπατική νόσο, παγκρεατική ανεπάρκεια, ρινικοί πολύποδες ή ιγμορίτιδα, δάχτυλα που εμφανίζουν μία καμπυλότητα, στειρότητα στους άνδρες. (Boeck, D. et al, 2014). Η κυριότερη μέθοδος διάγνωσης της κυστικής ίνωσης είναι ο μοριακός έλεγχος. Ο μοριακός έλεγχος γίνεται με τη λήψη ενός δείγματος αίματος και προτείνεται στον προγεννητικό έλεγχο κάθε ζεύγους που θέλει να τεκνοποιήσει. Ο έλεγχος γίνεται για την εργαστηριακή επιβεβαίωση της νόσου ή την αναζήτηση φορέων των μεταλλάξεων του γονιδίου. (Bush A, et al, 2006)

4.1.1 Προγεννητικός έλεγχος

Ο προγεννητικός έλεγχος αποτελεί μία σειρά γενετικών εξετάσεων που πραγματοποιούνται στο άτομο για να ανιχνευθεί ή όχι ύπαρξη μεταλλαγμένου γονιδίου. Με τον προγεννητικό έλεγχο οι γονείς μπορούν να ενημερωθούν εάν είναι φορείς του μεταλλαγμένου γονιδίου και να προετοιμαστούν για την γέννηση ενός παιδιού με κυστική ίνωση ή να αποφασίσουν να τερματίσουν την εγκυμοσύνη. Ιδανικά ο προγεννητικός έλεγχος θα πρέπει να πραγματοποιείται ή πριν την εγκυμοσύνη ή έως την 12η εβδομάδα της κύησης. Τα άτομα που γνωρίζουν ότι είναι φορείς ή έχουν συγγενείς ασθενείς με κυστική ίνωση πρέπει να προβαίνουν στον απαραίτητο προγεννητικό έλεγχο. (Testing for C.F. Available at:<https://www.cff.org/intro-cf/testing-cf>).

4.1.2 Τεστ Ιδρώτα

Η εξέταση αυτή μετρά την συγκέντρωση ιόντων χλωρίου και νατρίου στον ιδρώτα του δέρματος. Είναι μία οικονομική και γρήγορη εξέταση η οποία δίνει αληθή αποτελέσματα στο 98% των ασθενών με κυστική ίνωση. Η ερμηνεία των αποτελεσμάτων θα πρέπει να συνδυάζεται με την κλινική εικόνα του ασθενούς. Οι πάσχοντες από κυστική ίνωση έχουν αφύσικα υψηλά επίπεδα άλατος στον ιδρώτα (Legrys V. 2000).



Εικόνα 7. Σχηματική απεικόνιση δοκιμασίας ιδρώτα.

1. Το ηλεκτρόδιο οδηγεί το φάρμακο μέσα στο δέρμα.
2. Ο ιδρώτας συλλέγεται σε ειδικό φίλτρο.
3. Μετράται η συγκέντρωση ιόντων χλωρίου.
4. Υψηλή συγκέντρωση ιόντων χλωρίου αποτελεί ένδειξη για Κυστική Ίνωση (Diagnostic Testing - Johns Hopkins Cystic Fibrosis Center. Available at: <https://hopkinscf.org/knowledge/diagnostic-testing/>. (Accessed: 6th July 2020)

4.1.3 Νεογνικός έλεγχος

Πρόκειται για έναν έλεγχο που διεξάγεται στο νεογνό, μετά την γέννησή του, με λήψη αίματος από την πτέρνα στα πλαίσια νεογνικού ελέγχου που εφαρμόζεται για τον εντοπισμό ενδεχόμενων παθήσεων. Η έγκαιρη διάγνωση της ασθένειας, δίνει τη δυνατότητα να ακολουθηθεί η κατάλληλη θεραπευτική αγωγή χωρίς να χαθεί πολύτιμος χρόνος και να επιφέρει έτσι όσο το δυνατόν επιθυμητά αποτελέσματα. Νεογνά που παρουσιάζουν μη φυσιολογικές τιμές στην εξέταση, πραγματοποιείται δοκιμασία ιδρώτα προκειμένου να επιβεβαιωθεί η ύπαρξη της νόσου (www.cysticfibrosis.org.uk).



Εικόνα 8. Λήψη αίματος νεογνού από την πτέρνα για γενετικό νεογνικό έλεγχο(Nursing Children and Young People | RCNi. Available at: <https://rcni.com/nursing-children-and-young-people/>. (Accessed: 6th July 2020).

5 Θεραπεία

Οι ραγδαίες εξελίξεις στη μοριακή βιολογία φαίνονται ελπιδοφόρες για την αντιμετώπιση της κυστικής ίνωσης. Αφετηρία αποτέλεσε η ταυτοποίηση του γονιδίου CFTR. Η ανεύρεση του γονιδίου και των διάφορων μεταλλάξεών του έχουν βοηθήσει στην κατανόηση και στην αντιμετώπιση της νόσου. Η θεραπευτική προσέγγιση της νόσου εστιάζει στην αντιμετώπιση των κλινικών συμπτωμάτων που προκαλούν πολυσυστηματικές διαταραχές. Το πιο συχνό πρόβλημα που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς με κυστική ίνωση είναι οι λοιμώξεις του αναπνευστικού συστήματος που οφείλονται σε μικροβιακούς παράγοντες. (Egan, M. E 2020). Η αντιμετώπιση των αναπνευστικών προβλημάτων αποσκοπεί στην πρόληψη και στη θεραπεία των αναπνευστικών λοιμώξεων με την απομάκρυνση των βλεννοδών εκκρίσεων και τη χορήγηση αντιμικροβιακών φαρμάκων. Τα τελευταία χρόνια χρησιμοποιούνται καινοτόμα φάρμακα και νέες θεραπείες όπως αυτή της γονιδιακής θεραπείας (Χριστάρα-Παπαδοπούλου, 2014).

Άλλος ένας καθοριστικός παράγοντας στην αντιμετώπιση της κυστικής ίνωσης είναι η συστηματική φυσικοθεραπεία θώρακος. Η φυσικοθεραπεία και οι αναπνευστικές ασκήσεις είναι απαραίτητες σε καθημερινή βάση για να αποβάλλεται η βλέννα από τους πνεύμονες. Αναλυτικότερα ο φυσικοθεραπευτής εφαρμόζει έναν εξειδικευμένο τρόπο φυσικοθεραπείας με ελαφρά και σταθερά χτυπήματα στο στήθος, με αποτέλεσμα η βλέννα να εξωθηθεί προς τα έξω και να αποβληθεί από τον οργανισμό μέσω του βήχα (Respiratory_helth,2018)

Ωστόσο, ανάλογα με την κρισιμότητα της κατάστασης, όπως στο ενδεχόμενο αναπνευστικής ανικανότητας με ποσοστό μεγαλύτερο από 70%, η μοναδική λύση στους ασθενείς αυτούς είναι η μεταμόσχευση πνευμόνων. Μια διαδικασία που εκτός από τις άλλες δυσκολίες της συνδέεται με μια βασική προϋπόθεση: την ύπαρξη μοσχευμάτων. Η έλλειψη μοσχευμάτων αποτελούσε διαχρονικό πρόβλημα για τους ασθενείς με κυστική ίνωση και έτσι μέσα από συντονισμένες ενέργειες του Πανελλήνιου Συλλόγου Κυστικής Ίνωσης υπεγράφη το 2014 διακρατικό σύμφωνο μεταξύ Ελλάδας και Αυστρίας για τις μεταμοσχεύσεις πνευμόνων. Από το 2019 που έληξε το σύμφωνο συνεργασίας με τη Βιέννη, έχει ξεκινήσει το εθνικό πρόγραμμα μεταμοσχεύσεων στη χώρα μας στο Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο με την υποστήριξη του Ιδρύματος Ωνάση (<https://www.tovima.gr/print/science/anasa-zois-gia-tous-astheneis-me-kystiki-inosi>).

6 Οι επιπτώσεις της Κυστικής Ίνωσης στα παιδιά

Η νόσος της κυστικής ίνωσης ως μία χρόνια ασθένεια περιορίζει τα παιδιά και τις οικογένειές τους βάζοντας όρια και κανόνες . Η συναισθηματική ανάπτυξη των παιδιών που νοσούν από κυστική ίνωση πολλές φορές εμφανίζει καθυστερήσεις λόγω της μακροχρόνιας νοσηλείας και των συχνών επισκέψεων στους θεράποντες ιατρούς. (Radic et al, 2014). Τα παιδιά χάνουν την καθημερινή επαφή με τους φίλους τους καθώς απουσιάζουν για μεγάλο χρονικό διάστημα από το σχολείο και της αθλητικές τους δραστηριότητες. Αυτή η κατάσταση επηρεάζει το σύνολο της οικογένειας με συνέπεια να χάνονται οι ισορροπίες και οι συνήθειές τους. (Smetana, J et al, 2006). Οι γονείς καλούνται να ανταπεξέλθουν σε δαπανηρές εξετάσεις και θεραπείες για το παιδί που νοσεί. Οι ισορροπίες πολλές φορές κλονίζονται καθώς οι γονείς πρέπει να αντιμετωπίσουν και το υγιές παιδί που μπορεί να υπάρχει στην οικογένεια, το οποίο ενδεχομένως να αισθάνεται παραμελημένο. Η συναισθηματική διαχείριση των γονέων, η οικονομική άνεση, τα βιώματά τους και η αντίληψη για την ζωή είναι σημαντικοί παράγοντες για την διατήρηση των σταθερών της οικογένειας (Wamboldt, F. S., & Wamboldt, M. Z 2000).

6.1 Οι επιπτώσεις στην οικογένεια

Η εμφάνιση μίας χρόνιας και επικίνδυνης νόσου σε ένα παιδί, έχει επιπτώσεις στην καθημερινότητα τόσο του παιδιού όσο και της οικογένειας. Οι γονείς καλούνται να διατηρήσουν την ψυχραιμία τους προκειμένου να προσφέρουν στο παιδί την καλύτερη υποστήριξη, να του παρέχουν την απαιτούμενη φροντίδα και να διαχειριστούν σωστά τα οικονομικά τους για την κάλυψη των ιατρικών εξετάσεων και της θεραπείας που θα ακολουθήσει. Στην περίπτωση, ωστόσο, της ύπαρξης και άλλων υγιών παιδιών στην

οικογένεια, αυτά δεν νιώθουν την φροντίδα των γονιών τους διότι η προσοχή των δευτέρων έχει στραφεί περισσότερο στο παιδί που νοσεί με αποτέλεσμα να αισθάνονται παραμελημένα και αρκετές φορές να νιώθουν ενοχές ότι προκάλεσαν οι ίδιοι την κατάσταση αυτή. (Παπαδάτου Δ. 1999)

Οι συχνές νοσηλείες των παιδιών με χρόνια αναπνευστικά προβλήματα επιφέρουν προβλήματα στον εργασιακό χώρο του γονέα με συνεχόμενες απουσίες που πολλές φορές οδηγούνται ακόμη και σε απώλεια εργασίας. Οι καταστάσεις αυτές προκαλούν στους γονείς αίσθημα βαριάς ευθύνης και έντονου stress γι' αυτό κρίνεται απαραίτητη η κοινωνική και ψυχολογική υποστήριξη των οικογενειών αυτών. (Παπαδάτου Δ. & Αναγνωστόπουλος Φ. 2012)

Αρκετές οικογένειες αναφέρουν πως αντιμετωπίζουν και κοινωνικά προβλήματα λόγω του κοινωνικού στίγματος το οποίο έχουν ακόμη και σήμερα οι ασθενείς με χρόνια νόσο. Έχει μεγάλη σημασία η οικογένεια να συμμετέχει σε θεραπευτικά προγράμματα, στις ανταλλαγές απόψεων και πληροφοριών για την άμεση στήριξη και ενδυνάμωσή της από ειδικούς επαγγελματίες υγείας. Η ομάδα της κατ'οίκον νοσηλείας έρχεται να βοηθήσει τους γονείς να αποφορτιστούν από το αίσθημα του άγχους και της συνεχόμενης φροντίδας προσφέροντάς τους συναισθηματική ανακούφιση (Tebbi Ck & Ma, 1989).

6.2 Γονείς παιδιών με κυστική ίνωση

Η κάθε οικογένεια έχει τους δικούς της μοναδικούς δεσμούς και τις δικές της ισορροπίες, αντιδρώντας διαφορετικά η κάθε μία σε διάφορες καταστάσεις που πρέπει να αντιμετωπίσουν. Ιδιαίτερα κρίσιμη στιγμή αποτελεί η ανακοίνωση στους γονείς ότι το παιδί τους νοσεί από κυστική ίνωση. Οι γονείς ξαφνικά νιώθουν αβεβαιότητα, άγχος, ανησυχία, ανασφάλεια και προσπαθούν να ενημερωθούν για την κατάσταση του παιδιού τους (Johnson, Southern, Ulph, 2019). Η διάγνωση του παιδιού με κάποιο χρόνιο και επικίνδυνο νόσημα για την ζωή του, αποτελεί μία αγχωτική εμπειρία για τους γονείς η οποία επηρεάζεται από πολλές παραμέτρους. Αν παραδείγματος χάριν η ασθένεια του παιδιού ρυθμίζεται με την λήψη ενός φαρμάκου και τη

σωστή διατροφή όπως στον σακχαρώδη διαβήτη, τότε οι γονείς μπορεί να είναι λιγότερο στρεσαρισμένοι καθώς τα εμπόδια είναι μικρότερα. (Puusniekka R et al, 2015) Αντίθετα, όταν το παιδί διαγνωσθεί με κυστική ίνωση, οι γονείς έχουν μεγαλύτερο στρες καθώς αποτελεί μία δύσκολη ασθένεια με πολλές επιπλοκές, χρόνιες νοσηλείες, θεραπείες και πιθανότητα η νόσος να αποβεί μοιραία για την ζωή του παιδιού (Llorente Rppa & Cb, 2008). Έρευνες έχουν δείξει πως οι γονείς των παιδιών με κυστική ίνωση βιώνουν έντονο στρες και κατάθλιψη εξαιτίας των περιορισμών της ασθένειας (Lipowski, 1970). Επίσης οι γονείς που είναι άνεργοι έχουν μεγαλύτερη ψυχική επιβάρυνση καθώς έχουν περισσότερο άγχος αν θα καταφέρουν να ανταπεξέλθουν οικονομικά στις θεραπείες που απαιτούνται. Τέλος θεωρείται αναγκαίο οι γονείς των παιδιών που νοσούν να στηρίζονται από ψυχολόγους με σκοπό να εφαρμόζονται προγράμματα εκπαίδευσης της οικογένειας ώστε να μπορέσουν να παραμείνουν υγιείς και να ανταπεξέλθουν στις απαιτήσεις των καταστάσεων (Tluczek A et al, 2011).

7 Κατ' οίκον νοσηλεία σε παιδιά με Κ.Ι

Η κατ' οίκον νοσηλεία σε παιδιά με κυστική ίνωση έχει πολλαπλά οφέλη τόσο για το ίδιο παιδί όσο και για την οικογένειά του. Η κατ' οίκον νοσηλεία περιλαμβάνει ενδοφλέβια αντιβιοτική αγωγή και φυσικοθεραπεία θώρακος. Η ενδοφλέβια αντιβιοτική θεραπεία στο σπίτι αποτελεί σημαντική εναλλακτική λύση λόγω των πλεονεκτημάτων που περιλαμβάνει όπως: η αποφυγή εισαγωγής στο νοσοκομείο και μείωση των ημερών νοσηλείας. Επιπλέον αποφεύγεται η πιθανότητα μετάδοσης ενδονοσοκομειακών λοιμώξεων. Με αυτόν τον τρόπο, ο ασθενής έχει καλύτερη ποιότητα ζωής, έχει οικονομικά οφέλη και αποκτά τον έλεγχο της κατάστασης και την διαχείριση της ασθένειας καθώς είναι σε θέση να ακολουθήσει την θεραπευτική αγωγή στον χώρο του σπιτιού του (Hockenberry MJ, Wilson D.2011).

7.1 Ο ρόλος του Ιατρού στην κατ' οίκον νοσηλεία

Ο ρόλος του ιατρού στην κατ'οίκον νοσηλεία καθορίζεται ανάλογα με τις ανάγκες των ασθενών. Ο θεράπων ιατρός πρέπει να αξιολογεί την συναισθηματική κατάσταση των γονέων ώστε να μπορούν να διαχειριστούν την θεραπεία του παιδιού από το σπίτι. Ο ιατρός πριν την έξοδο του ασθενούς από το νοσοκομείο ελέγχει την φαρμακευτική αγωγή, επιβεβαιώνει ότι το παιδί είναι ιατρικά σταθερό και μπορεί να πάει στο σπίτι, εκπαιδεύει τους γονείς για την σωστή χρήση των συσκευών που θα χρειαστούν στο σπίτι όπως η χρήση φιάλης οξυγόνου, επιβλέπει τον τρόπο χορήγησης και αποθήκευσης των φαρμάκων από τους γονείς και αν αυτά συμφωνούν με τις οδηγίες που δόθηκαν από το νοσοκομείο. Ο ιατρός δίνει οδηγίες στην ομάδα των επαγγελματιών υγείας (νοσηλεύτρια, επισκέπτρια υγείας, φυσικοθεραπευτής) που θα παρακολουθούν το παιδί στο σπίτι και αξιολογεί πόσο ωφέλιμη και ουσιαστική είναι η παρέμβασή τους στην φροντίδα του παιδιού (Lissauer T. et al, 2008). Ο σκοπός της κατ'οίκον νοσηλείας είναι να διασφαλίσει με τον καλύτερο και οικονομικότερο τρόπο την καλύτερη ποιότητα ζωής του ασθενούς στο σπίτι.

7.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην κατ'οίκον νοσηλεία

Ο ρόλος του νοσηλευτή είναι σημαντικός για την αποτελεσματική θεραπεία της κυστικής ίνωσης, αφού είναι το πρόσωπο που είναι κοντά στο παιδί και εκτός από τις νοσηλευτικές του υπηρεσίες καλείται να το ενθαρρύνει και να το βοηθήσει να ανακτήσει τις δυνάμεις του. (Bluebond-Langner, M. et al, 1990). Κατά την παραμονή του μικρού ασθενή στο νοσοκομείο ο νοσηλευτής παρέχει την γενική και την εξειδικευμένη φροντίδα του παιδιού. Ο νοσηλευτής, πριν ακόμα μεταφερθεί το παιδί στο σπίτι εκπαιδεύει τους γονείς για την σωστή χορήγηση των φαρμάκων. Καθοδηγεί τον γονέα στον υπολογισμό, στην διάλυση και την χορήγηση των φαρμάκων. Επισημάνει την αναγνώριση και την άμεση αντιμετώπιση αλλεργικής αντίδρασης και επείγουσας κατάστασης (Barker D. et al, 2012). Με την προϋπόθεση ότι οι γονείς συμφωνούν να συνεχίσουν την φροντίδα στο σπίτι, ο θεράπων ιατρός δίνει την έγκριση για συνέχιση της θεραπείας κατ'οίκον. Ο νοσηλευτής επισκέπτεται σε τακτικά διαστήματα το παιδί στο σπίτι, ελέγχει τους γονείς στα πλαίσια της συνεχούς φροντίδας, αξιολογεί την κατάσταση του παιδιού και βοηθά στην αναγνώριση συμπτωμάτων πιθανής λοίμωξης. Επίσης ενδυναμώνει και στηρίζει την οικογένεια στην αυτοδιαχείριση των προβλημάτων υγείας. Ο

νοσηλεύτης μετά τις κατ'οίκον επισκέψεις ενημερώνει τον θεράποντα ιατρό για την κατάσταση του παιδιού, την ποιότητα ζωής του ίδιου και της οικογένειάς του και καταγράφει την πορεία του για να εκτιμηθεί αν έχουν επιτευχθεί οι θεραπευτικοί στόχοι (Braithwaite et al. 2011).

7.3 Ο ρόλος της Επισκέπτριας Υγείας στην κατ' οίκον νοσηλεία

Ο ρόλος της επισκέπτριας υγείας είναι να προσφέρει βοήθεια στο παιδί και στην οικογένειά του. Η επισκέπτρια υγείας με τον πολυδιάστατο ρόλο της συμβάλει στη διατήρηση της υγείας του παιδιού με έμφαση στην καλύτερη ποιότητα της ζωής του. Στόχος της κατ' οίκον επίσκεψης είναι η ηθική και ψυχολογική υποστήριξη της οικογένειας και του παιδιού, η διασύνδεση της οικογένειας με άλλες κοινωνικές υπηρεσίες και η ανίχνευση άλλων προβλημάτων υγείας τόσο του παιδιού όσο και της οικογένειας που δεν έχουν γίνει αντιληπτά από τους γονείς (Θεμελίδου Μ. 2018). Η επισκέπτρια υγείας δίνει ιδιαίτερη προσοχή στις συνθήκες διαβίωσης του παιδιού, αν τηρούνται οι κανόνες υγιεινής και αν λαμβάνεται σωστά η φαρμακευτική αγωγή. Με την κατ' οίκον επίσκεψη δημιουργείται μία σχέση εμπιστοσύνης μεταξύ της οικογένειας και του επαγγελματία υγείας και κατά αυτόν τον τρόπο δίνεται η ευκαιρία στο παιδί και στην οικογένειά του να εκφράσουν τους φόβους και τις αγωνίες τους (Ζαχαροπούλου Δ. 2017)

7.4 Ο ρόλος του Φυσικοθεραπευτή

Ο φυσικοθεραπευτής συμμετέχει στις κατ' οίκον επισκέψεις σε παιδιά που νοσούν από κυστική ίνωση κάνοντας αναπνευστική φυσικοθεραπεία. Η συστηματική αναπνευστική φυσικοθεραπεία έχει στόχο να διευκολύνει την απόφραξη των βρόγχων από τις παχύρρευστες βλέννες, με αποτέλεσμα τη βελτίωση την πνευμονικής λειτουργίας και την μείωση των πνευμονικών λοιμώξεων. Ο φυσικοθεραπευτής εκπαιδεύει τους γονείς σε ασκήσεις αναπνευστικής λειτουργίας και αξιολογεί τους γονείς σε επόμενες επισκέψεις. Υπάρχουν διάφορες τεχνικές φυσικοθεραπείας όπως η παροχέτευση θέσεων με πλήξεις, η αυτογενής παροχέτευση και τα γιλέκα θώρακος (Mcilwaine et al, 2014). Τέλος ο φυσικοθεραπευτής κατ' οίκον καταγράφει την δραστηριότητά του και ενημερώνει τον θεράποντα ιατρό για την πορεία του ασθενούς.



Εικόνα 9. Παροχέτευση θέσης με πλήξεις για την απομάκρυνση των εκκρίσεων από τα τοιχώματα των πνευμόνων ([Η Φυσικοθεραπεία στην Κυστική Ίνωση \(https://cfathess.gr \)](https://cfathess.gr))

7.5 Οδηγίες για τους φροντιστές παιδιών με Κ.Ι

Η οικογένεια θέτει στα παιδιά τις βάσεις και τις γνώσεις για την μετέπειτα ζωή τους. Η διαχείριση ενός παιδιού με χρόνια νόσο επηρεάζει την καθημερινότητα της οικογένειας επιφέροντας αρκετές φορές εντάσεις και προβλήματα. Η καλή συνεργασία όλης της οικογένειας με το παιδί που νοσεί έχουν ισχυρό και θετικό αντίκτυπο στην υγεία του. Έρευνες έχουν δείξει ότι οι οικογενειακές αλληλεπιδράσεις και το συναισθηματικό περιβάλλον επηρεάζουν την πορεία της εξέλιξης της νόσου. Είναι πολύ σημαντικό οι γονείς να κερδίσουν την συνεργασία του παιδιού για να μπορέσουν να διαχειριστούν την μακροχρόνια νόσο. Ο γονέας θα πρέπει να θεμελιώσει το αίσθημα της ευθύνης και να διδάξει στο παιδί τα καθήκοντα αυτοφροντίδας συμπεριλαμβανομένης της ιατρικής περίθαλψης. Θα ήταν ωφέλιμο να το βοηθήσει να αναπτύξει τις δικές του συνήθειες και ρουτίνες οι οποίες θα το βοηθήσουν στην διαχείριση της νόσου μελλοντικά. Καθώς το παιδί μεγαλώνει οι γονείς θα πρέπει να μεταθέσουν σταδιακά την πλήρη ευθύνη για τα ιατρικά καθήκοντά του , πάντα με την επίβλεψη και την υποστήριξή τους. Στην ενηλικίωση η οικογένεια μπορεί να εστιάσει στην

συνεχόμενη εκπαίδευση του ατόμου σχετικά με τις ιατρικές γνώσεις της κυστικής ίνωσης, στην επαγγελματική του σταδιοδρομία και στην συχνή επικοινωνία με το παιδί για υποστήριξη και επίλυση προβλημάτων. (Belleza M. R.N, 2024)

8 Ψυχοκοινωνική προσέγγιση

Μία χρόνια νόσος μπορεί να προκαλέσει μεταβολές στην ζωή ενός παιδιού σε λειτουργικό, κοινωνικό και ψυχολογικό επίπεδο. Τα παιδιά νιώθουν ευάλωτα και αισθάνονται έντονο stress λόγω της περιορισμένης κατανόησης της ασθένειάς τους. Τα μικρότερα παιδιά έως 7 ετών αποδέχονται την ασθένεια πιο απλά διότι δεν είναι έτοιμα αναπτυξιακά να συνειδητοποιήσουν τις επιπτώσεις της νόσου. Σε αυτές τις ηλικίες αντιλαμβάνονται την νόσο ως τιμωρία λόγω των περιορισμών των δραστηριοτήτων τους. Μετά την ηλικία των 7 ετών τα παιδιά αντιλαμβάνονται την χρόνια νόσο και τις συνέπειές της.(Szyndler Je et all, 2005). Οι επιδράσεις στον ψυχοσυναισθηματικό κόσμο των παιδιών αυξάνεται όσο μεγαλώνει η ηλικία του παιδιού. Τα πιο συνηθισμένα προβλήματα συμπεριφοράς παιδιών με κυστική ίνωση ότι αισθάνονται διαφορετικοί από τα υπόλοιπα παιδιά της ηλικίας τους. Το αίσθημα του φόβου, και του άγχους για την εξέλιξη της ασθένειάς τους είναι μεγάλο και πολλές φορές οδηγεί σε κοινωνική απομόνωση. (Botica, F., & Aj 1987). Έτσι λοιπόν, το κύριο αντικείμενο της παιδαγωγικής και ψυχολογικής φροντίδας είναι η μείωση του stress και η παρότρυνση για συμμετοχή σε δραστηριότητες με συνομήλικούς τους. Σημαντική είναι επίσης η διατήρηση της δυναμικής της οικογένειας και η στήριξη των γονέων από ειδικούς επαγγελματίες υγείας (Luxner, 2011).

9 Συμπεράσματα

Η ινοκυστική νόσος είναι μία κληρονομική νόσος που εκδηλώνεται κυρίως από την βρεφική ηλικία και ακολουθεί τον ασθενή καθ' όλη την διάρκεια της ζωής του. Η κυστική ίνωση

επιβαρύνει όλα τα αναπτυξιακά στάδια του παιδιού, με πολλαπλές ιατρικές εξετάσεις, με συχνές νοσηλείες και αβεβαιότητα για το μέλλον. Λόγω των πολλών προβλημάτων που δημιουργεί η χρόνια νόσος θεωρείται πηγή άγχους για το παιδί και την οικογένειά του. Η ανασφάλεια και η αβεβαιότητα για την έκβαση της κατάστασης του παιδιού δημιουργεί στην οικογένεια την ανάγκη για συνεχή υποστήριξη από ειδικούς επαγγελματίες υγείας. Έτσι λοιπόν, προκειμένου η φροντίδα της οικογένειας να ενισχυθεί και να έχει τα επιθυμητά αποτελέσματα είναι απαραίτητη η συνεργασία της οικογένειας με τους επαγγελματίες υγείας. Η οικογένεια ακολουθώντας τις συμβουλές των ειδικών και εφαρμόζοντας τις κατάλληλες μεθόδους μπορεί να αντιμετωπίσει σε μεγάλο βαθμό τα προβλήματα που προκύπτουν από τη νόσο και να ελέγξει τις ανεπιθύμητες αντιδράσεις του παιδιού. Προς αυτή την κατεύθυνση λοιπόν θα πρέπει να εστιάσουν οι επαγγελματίες υγείας, σχεδιάζοντας προγράμματα παρέμβασης για την αντιμετώπιση της νόσου και την ενίσχυση της κοινωνικής στήριξης των παιδιών με κυστική ίνωση.

10 Προτάσεις για το μέλλον

Συμπερασματικά η Κατ'οίκον Νοσηλεία σε παιδιά με χρόνια αναπνευστικά προβλήματα είναι μία αποτελεσματική και ασφαλής πρόταση περίθαλψης εκτός νοσοκομείου, καθώς βελτιώνεται η ιατρική κατάσταση του παιδιού, η ποιότητα ζωής του και μειώνονται οι ημέρες νοσηλείας στο νοσοκομείο. Έτσι κρίνεται αναγκαίο να εφαρμοστούν προγράμματα και πρακτικές που θα ωφελήσουν τόσο τους μικρούς ασθενείς όσο και τις οικογένειές τους. Η κατ'οίκον περίθαλψη ενδυναμώνει την ανάγκη για αναμόρφωση του συστήματος υπηρεσιών της Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας (Π.Φ.Υ). Οι Τ.ΟΜ.Υ (Τοπικές Ομάδες Υγείας) σε συνεργασία με το νοσοκομείο θα μπορούσαν να προσφέρουν ολοκληρωμένες και ποιοτικές υπηρεσίες υγείας σε ασθενείς με μακροχρόνια φροντίδα. Η συνεχόμενη παροχή υποστήριξης και βοήθειας από την Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας, στις οικογένειες που επωμίζονται την φροντίδα παιδιών με χρόνια αναπνευστικά προβλήματα θα ανακούφιζε τους γονείς από την εντατική φροντίδα.

Άλλη μία σημαντική πρόταση που υλοποιήθηκε με το ψήφισμα του νέου πολυνομοσχεδίου, αφορά στους διορισμούς, στις αποσπάσεις και στις μεταθέσεις εκπαιδευτικών πρωτοβάθμιας και δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης. Με το νέο νομοσχέδιο, ασθενείς με Κυστική Ίνωση καθώς

και οι φροντιστές ατόμων με Κυστική Ίνωση (γονείς, νόμιμοι κηδεμόνες, σύζυγοι) δύναται να μετατίθενται σε περιοχές μετάθεσης της επιλογής τους ανεξαρτήτως ύπαρξης οργανικού κενού. Η απόφαση αυτή δικαιώνει τους συνεχείς αγώνες του συλλόγου ατόμων με Κυστική Ίνωση για την ένταξη των εκπαιδευτικών ασθενών και φροντιστών σε ευνοϊκότερες ρυθμίσεις. (<https://www.cysticfibrosis.gr/2024/07/10/diorismoι-metatheseis-ekpaideftikon-amea-frontiston/>)

11 Βιβλιογραφία

- Barker, D. H., Driscoll, K. A., Modi, A. C., Light, M. J., & Quittner, A. L. Supporting cystic fibrosis disease management during adolescence: the role of family and friends: Social support in cystic fibrosis. Child: Care, Health and Development. 2012; 38(4): 497–504.
- Belleza M. R.N.(2024). Cystic Fibrosis. Αναρτήθηκε από: <https://nurselabs.com/cysticfibrosis.ca/about> – [cf/virtual_education_program_for_patients_and_caregivers,](https://nurselabs.com/cysticfibrosis.ca/about)

- Bluebond-Langner, M., Perkel, D., Goertzel, T., Nelson, K., & McGeary, J. Children's knowledge of cancer and its treatment: impact of an oncology camp experience. *The Journal of Pediatrics*. (1990);116(2), 207–213.
- Boeck, D., Zolinb, K., Cuppens, A., Olesend, H., & Vivianib, H. V. The relative frequency of CFTR mutation classes in European patients with cystic fibrosis. *Cystic Fibrosis*. 2014; 13: 403–409.
- Bosch, B., & Boeck, D. Searching for a cure for cystic fibrosis. A 25-year quest in a nutshell. 2016; 175: 1–8.
- Botica, F., & Aj, M. Children's understanding of cystic fibrosis. *Aust Paediatr J*. 1987; 23: 241–244
- Braithwaite, M., Philip, J., Tranberg, H., Finlayson, F., Gold, M., & Kotsimbos, T. End of life care in CF: patients, families and staff experiences and unmet needs. *Journal of Cystic Fibrosis*. 2011
- Bush A, Alton E, Davies J, Griesenbach U, and Jaffe A. *Cystic Fibrosis in 21st century*. Eds Karger, Switzerland. 2006
- Cruz, I., Marciel, K. K., Quittner, A. L., & Schechter, M. S. Anxiety and depression in cystic fibrosis. *Seminars in Respiratory and Critical Care Medicine*, 2009; 30(5), 569–578. <https://doi.org/10.1055/s-0029-1238915>
- Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry. 2014 Annual Data Report. Bethesda, Maryland, 2015.
- Diagnostic Testing - Johns Hopkins Cystic Fibrosis Center. Available at: <https://hopkinscf.org/knowledge/diagnostic-testing/>. (Accessed: 6th July 2020)
- Dowell, J. Problems and solutions: Accounts by parents and children of adhering to chest physiotherapy for cystic fibrosis. *Disabil Rehabil*. 2007; 29, 1097–1105.
- Egan, M. E. Cystic fibrosis trans-membrane conductance receptor modulator therapy in cystic fibrosis, an update. *Current Opinion in Pediatrics*. 2020; 32, 384–388.
- Elborn, J. S., Bell, C. S., & Madge, S. L. Report of the European Respiratory Society/European Cystic Fibrosis Society task force on the care of adults with cystic fibrosis. *Eur Respir J*. 2016; 47, 420–428.

- European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual Data Report. (2013)
- Ζαχαροπούλου Δ. (2017). Ο ρόλος του επισκέπτη υγείας. Αναρτήθηκε από : <https://mediteam.gr/επισκέπτης υγείας>
- Farrell, P. M., Rosenstein, B. J., White, T. B., Accurso, F. J., Castellani, C., Cutting, G. R., Durie, P. R., Legrys, V. A., Massie, J., Parad, R. B., Rock, M. J., Campbell, P. W., 3rd, & Cystic Fibrosis Foundation. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation consensus report. The Journal of Pediatrics. 2008; 153(2), <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2008.05.005>
- Η Νόσος, 2024. Available at: <https://www.cysticfibrosis.gr/kystiki-inosi-i-pio-sychni-klironomiki-nosos/nosos2024/>
- Hockenberry MJ, Wilson D. Nursing care of Infants and Children. 9th Edition Elsevier, Amsterdam.(2011) doi:10.4236/oalib.1105209
- Θεμελίδου Μ. (2018). Ο ρόλος του Επισκέπτη Υγείας στη κατ'οίκον νοσηλεία. Αναρτήθηκε από: <https://www.iator.gr/2018/04/21/o-rolos-toy-episkepti-ygeias-stin-kat-oikon-nosileia/>
- Johnson, Southern, Ulph. Psychological Impact on Parents of an Inconclusive Diagnosis Following Newborn Bloodspot Screening for Cystic Fibrosis: A Qualitative Study.2019; 11;5(2):23. doi:10.3390/ijns5020023.
- Kanavakis, M. T. Screening for cystic fibrosis mutations: Methods for molecular diagnosis, prenatal diagnosis and identification among the high- risk individuals the Greek experience. Archives of Hellenic Medicine.(2006)
- Lane, M. A., & Doe, S. J. A new era in the treatment of cystic fibrosis. Clin Med. 2014; 14, 76–78
- Legrys V. Sweat analysis proficiency testing for cystic fibrosis. Pediatr Pulmonol. 2000; 30(6):476-80. doi: 10.1002/1099-0496.
- Lissauer Tom, Roberts Graham, Foster Caroline, Coren Michael (2008).Σύγχρονη Παιδιατρική. Συναισθήματα και συμπεριφορά. 2η έκδοση. Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης

- Llorente Rpa, G., & Cb, M. Treatment compliance 3452 in children and adults with cystic fibrosis. J Cyst Fibros.2008; 7, 359–367.
- Luxner, K. Delmar's. Nursing care plans. (2011)
- Mcilwaine, M. P., Lee Son, N. M., & Richmond, M. L. Physiotherapy and cystic fibrosis: what is the evidence base? Wolters Kluwer Health.(2014)
- Nursing Children and Young People. Available at: <https://rcni.com/nursing-children-and-young-people/>. (Accessed: 6th July 2020).
- Πανελλήνιος Σύλλογος Κυστικής Ίνωσης. Παροχές Υγείας.(2023). Αναρτήθηκε από: <https://cysticfibrosis.gr/odigos-parochon/paroxes-ygeias/>
- Παπαδάτου Δ. & Αναγνωστόπουλος Φ. (2012). Η ψυχολογία στο χώρο της Υγείας, 3^η έκδ. Αθήνα, Εκδόσεις Παπαζήση
- Παπαδάτου Δ. (1999). Το παιδί με τη χρόνια σοβαρή αρρώστια και η οικογένειά του Αθήνα, Εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα.
- Puusniekka R, J. J., Villberg, J., As, U., & Al, P. T. E. Trends in self-reported sleep problems, tiredness and related school performance among Finnish adolescents from 1984 to 2011. J Sleep Res. 2015;24, 3–10.
- Radic, S. D., Milenkovic, B. A., Gvozdenovic, B. S., Zivkovic, Z. M., Pesic, I. M., & Babic, D. D. The correlation between parental education and their knowledge of asthma. Allergologia et Immunopathologia. 2014; 42(6), 518–526.
- Radiopaedia.org, the wiki-based collaborative Radiology resource. Available at: <https://radiopaedia.org/>. (Accessed: 6th July 2020)
- Rare Disease Advisor. Patient education.(2022). Αναρτήθηκε από: <https://www.rarediseaseadvisor.com/disease-info-pages/cystic-fibrosis-patient-education>
- Respiratory_helth (2018). Αναρτήθηκε από: <https://www.respiratorycare.hillrom.com>
- Σύλλογος Κυστικής Ίνωσης Θεσσαλονίκης. Η Φυσικοθεραπεία στην Κυστική Ίνωση. Αναρτήθηκε από: <https://cfathess.gr/physikotherapeia-kistikis-inosis-html>

- Smetana, J. G., Campione-Barr, N., & Metzger, A. Adolescent development in interpersonal and societal contexts. *Annual Review of Psychology*. 2006; 57(1), 255–284. <https://doi.org/10.1146/annurev.psych.57.102904.190124>
- Szyndler Je, Towns SJ, van Asperen PP, McKay KO. Psychological and family functioning and quality of life in adolescents with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2005;4(2):135-44. doi: 10.1016/j.jcf.2005.02.004
- Ταξινόμηση μετάλλαξης γονιδίου CFTR (<https://www.cfwf.org.au/cf-overview>)
- Tebbi Ck, Z., & Ma, R. Attributions of responsibility in adolescent cancer patients and their parents. *J Cancer Educ*. 1989; 4, 135–142.
- Testing for C.F. Available at:(<https://www.cff.org/intro-cf/testing-cf>).
- The CF Gene Mutation Classification. Available at: <https://www.cfwf.org.au/cf-overview/>
- Thompson Rj, G., Ke, G., Km, G. J., & Lm, M. Illness specific patterns of psychological adjustment and cognitive adaptation processes in children with cystic fibrosis and sickle cell disease. *J Clin Psychol*. 1998; 54, 121–128.
- Tluczek A, R.-G., Cn, L. A., & Ca, A. Associations between academic achievement and psycho social variables in adolescents with cystic fibrosis. *J Sch Health*. 2011; 81, 713–720.
- Wamboldt, F. S., & Wamboldt, M. Z. Psychosocial aspects of severe asthma in children. In S. J. Szeffler & D. Y. M. Leung Eds (Eds.), *Severe asthma: Pathogenesis and clinical management* . Marcel Dekker. 2000;(pp. 465–495)
- www.cfwf.org.au/cf-overview
- www.cysticfibrosis.gr
- www.cysticfibrosis.gr/2024/07/10/diorismo-metatheseis-ekpaideftikon-amea-frontiston/
- www.cysticfibrosis.gr/ekpy_4898-1-11-2018.
- www.tovima.gr/print/science/anasa-zois-gia-tous-astheneis-me-kystiki-inosi.
- www.healthline.com/health/cystic-fibrosis/cystic-fibrosis-transmembrane-conductance-regulator#function

- Χριστάρα Α.- Παπαδοπούλου Ο. (2014). Αναπνευστική Φυσικοθεραπεία, Καρδιοαναπνευστική Λειτουργία. Θεσσαλονίκη, Εκδόσεις University studio press.

