



**ΑΝΩΤΑΤΟ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ
Τ.Ε.Ι. ΗΠΕΙΡΟΥ**

**ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ
“ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ”**

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

***ΝΕΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ
ΣΕ ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ***



ΦΟΙΤΗΤΡΙΕΣ: ΛΙΣΓΑΡΑ ΑΓΛΑΙΑ- ΗΛΙΑΝΑ
Α.Μ.14502
ΜΕΣΔΑΝΙΤΗ ΕΙΡΗΝΗ
Α.Μ.14257

ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ: ΚΙΤΣΙΟΥ ΜΑΡΙΑ

ΙΩΑΝΝΙΝΑ 2015

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Περίληψη.....	4
Abstract.....	5
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΓΕΝΙΚΗ ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	6
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΣΚΟΠΟΙ ΚΑΙ ΣΤΟΧΟΙ ΤΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ.....	8
2.1 Σκοποί.....	8
2.2 Στόχοι.....	8
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ.....	9
3.1 Ορισμός.....	9
3.2 Ιστορική Αναδρομή της νόσου.....	11
3.3 Ανατομία Πνευμόνων.....	12
3.3.1 Πνεύμονες.....	12
3.3.2 Βρογχικό Δέντρο.....	14
3.3.3 Πνευμονικά Λοβία.....	15
3.3.4 Αγγεία και Νεύρα.....	15
3.3.5 Υπεζωκότας.....	16
3.4 Φυσιολογία.....	19
3.5 Πρωτεΐνη CFTR.....	23
3.6 Παθοφυσιολογία - Συμπτωματολογία.....	30
3.6.1 Συμπτώματα στο αναπνευστικό σύστημα.....	30

3.6.2 Συμπτώματα στο γαστρεντερικό σύστημα.....	31
3.6.3 Ενδοκρινείς Αδένες.....	32
3.6.4 Ιδρωτοποιοί Αδένες.....	33
3.6.5 Συμπτώματα στο αναπαραγωγικό σύστημα.....	34
3.7 Διάγνωση.....	35
3.7.1 Test Ιδρώτα.....	36
3.7.2 Έλεγχος Νεογνών.....	38
3.7.3 Προγεννητικός Έλεγχος.....	39
3.8 Θεραπεία.....	40
3.8.1 Φαρμακευτική.....	41
3.8.2 Άσκηση και Φυσικοθεραπεία.....	44
3.8.3 Διατροφή.....	47
3.8.4 Μεταμόσχευση.....	49
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟΙ ΡΟΛΟΙ.....	50
4.1 Ο ρόλος του νοσηλευτή στον διαγνωστικό έλεγχο.....	50
4.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στη θεραπεία.....	52
4.3 Ο ρόλος του νοσηλευτή στη χορήγηση φαρμάκων.....	54
4.4 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην εκτέλεση ασκήσεων ρευστοποίησης εκκρίσεων.....	60
4.5 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην ψυχολογική τόνωση του ασθενή και της οικογένειάς του.....	63

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΕΙΔΟΣ ΕΡΕΥΝΑΣ.....	67
5.1 Είδος έρευνας.....	67
5.2 Μέθοδος Συλλογής Δεδομένων.....	67
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΑΝΑΛΥΣΗ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ.....	68
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	82
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	84

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η κυστική ίνωση είναι η πιο συχνή απειλητική για την ζωή κληρονομική νόσος στα παιδιά. Το 1928 περιγράφηκε για πρώτη φορά ως ασθένεια από τον παιδίατρο Faconi. Προκαλείται από την μετάλλαξη ενός γονιδίου που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 7 και έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή μιας ελλατωματικής πρωτεΐνης της CFTR. Η νόσος μεταβιβάζεται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και προσβάλλει τους εξωκρινείς αδένες ,το πάγκρεας ,το ήπαρ, το λεπτό έντερο και τα όργανα του αναπαραγωγικού συστήματος.. Η διάγνωση της γίνεται αρχικά με προγεννητικό έλεγχο και στους πρώτους μήνες ζωής του νεογνού με το τεστ ιδρώτα και με την γενετική εξέταση. Η κυστική ίνωση είναι μια ανίατη ασθένεια και η θεραπεία της έχει ως στόχο την αντιμετώπιση των αναπνευστικών λοιμώξεων. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τη χρήση εισπνεόμενων φαρμάκων όπως βλεννολυτικά και βρογχοδιασταλτικά που βοηθούν στην βελτίωση της πνευμονικής λειτουργίας. Επιπλέον έχουμε και την χορήγηση παγκρεατικών ενζύμων γιατί ένα μεγάλο ποσοστό των ασθενών παρουσιάζει παγκρεατική ανεπάρκεια.

Η προσδόκιμη θεραπεία της νόσου, η οποία είναι δυνατή ως ένα βαθμό περιλαμβάνει χορήγηση αντιβιοτικών, ειδικών φαρμάκων και οξυγόνου για την ομαλή λειτουργία του αναπνευστικού συστήματος. Σημαντικό ρόλο κατέχει και η ειδική διατροφική υποστήριξη για τον κάθε ασθενή.

Σκοπός της εργασίας αυτής είναι η πρόληψη των πνευμονικών παροξύνσεων με την χορήγηση ειδικών φαρμάκων και ειδικών ενζύμων σε παιδιά με Κ.Ι. καθώς και η βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών με παράλληλη σωματική άσκηση και φυσιοθεραπεία υπό την επίβλεψη και την καθοδήγηση επαγγελματιών υγείας.

Σήμερα οι επιστήμονες διαθέτουν μια πιο πλήρη εικόνα για τον μηχανισμό λειτουργίας της νόσου, η οποία μπορεί να συντελέσει στην ανάπτυξη βελτιωμένων και περισσότερων στοχευόμενων θεραπειών.

Λέξεις κλειδιά: Κυστική Ίνωση (cystic fibrosis), Νεογνό (baby), Διάγνωση (diagnosis), Θεραπεία (therapy), Πρωτεΐνη CFTR (protein CFTR).

ABSTRACT

Cystic fibrosis is the most common threatening hereditary disease in children's life. In 1928 it was the first time that it was described as a disease by the pediatrician Faconi. It is caused by the mutation of a gene that exists in the 7th chromosome and as a result the production of a defective protein CFTR. The disease is transferred with an autosomal recessive manner and affects the exocrine glands, pancreas, small intestine, liver and organs of the reproductive system. The diagnosis of cystic fibrosis happens initially with prenatal testing and the first months of life of the newborn with sweat testing and genetic testing. Cystic fibrosis is an incurable disease and the treatment aims is to treat respiratory infections. As a consequence, it is recommended that inhaled drugs be used such as bronchodilators and mucolytics that improve lung function. In addition we have the administration of pancreatic enzymes because of a large percentage of patients showing pancreatic insufficiency.

The expectancy treatment of the disease, which is possible to some extent, includes antibiotics, specific drugs and oxygen for the normal functioning of the respiratory system. Nevertheless, specific nutritional support plays an important role for each patient.

The purpose of this study is to prevent pulmonary exacerbations by administering specific drugs and specific enzymes to children with KI and to improve the quality of life of patients, since physical exercise and physical therapy under the supervision and guidance of health professionals.

Nowadays scientists have a more complete image of the operating mechanism of the disease, which can contribute to the development of improved and more targeted therapies.

Key words: cystic fibrosis, baby, diagnosis, therapy, protein CFTR

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

ΓΕΝΙΚΗ ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Ως χρόνια ασθένεια ορίζεται κάθε οργανική διαταραχή η οποία διαρκεί άνω των τριών μηνών ή συνεπάγεται μια περίοδος νοσηλείας άνω του ενός μήνα η οποία προκαλεί περιορισμούς στην κλίμακα ικανοτήτων και των συμπεριφορών του ατόμου και επιφέρει μεταβολές στην κοινωνική του λειτουργικότητα ή στην άσκηση των κοινωνικών του ρόλων. Συνεπώς τα κριτήρια βάση των οποίων ορίζεται ως χρόνια μια σωματική ασθένεια είναι η χρονική διάρκεια, ο βαθμός σοβαρότητάς της, και η επίδραση η οποία επιφέρει στην λειτουργικότητα την οποία δημιουργεί για διαρκή φροντίδα από τις υπηρεσίες υγείας. Έτσι λοιπόν και η Κυστική Ίνωση αποτελεί μια από τις πιο κοινές ανθρώπινες γενετικές διαταραχές που οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. Είναι ανίατη, ιδιαίτερα απειλητική για την ζωή, γενετική, κληρονομική και μη μεταδοτική ασθένεια. Η Κυστική Ίνωση, θεωρείται ως πιο διαδεδομένη κληρονομική νόσος της λευκής φυλής με μέση αναλογία φορέων προς το γενικό πληθυσμό περίπου 1:20 – 1:25. Αναφέρεται ότι στις Η.Π.Α επηρεάζονται πάνω από 30.000 άτομα, στην Αγγλία 7.500, στην Γερμανία 8.000 και στον Καναδά 3.100 άτομα. Στην Ελλάδα εκτιμάται ότι το 5% περίπου των Ελλήνων είναι ασυμπτωματικοί φορείς του γονιδίου της Κυστικής Ίνωσης και ότι οι γεννήσεις παιδιών με Κυστική Ίνωση ανέρχονται στις 50-60 το χρόνο. Σύμφωνα με ένα Βρετανικό μοντέλο ένα παιδί που θα γεννηθεί σήμερα με Κυστική Ίνωση έχει προσδόκιμο ζωής τα 50 έτη ή και περισσότερα και αυτό οφείλεται στην βελτίωση της επιστημονικής προόδου και της ανάπτυξης των αποτελεσμάτων διαγνωστικών και θεραπευτικών μεθόδων.

Η νόσος εμφανίζεται νωρίς στην παιδική ηλικία, συνήθως τον πρώτο χρόνο ζωής του παιδιού, αλλά είναι πιθανόν να εμφανισθεί και αργότερα. Τις πιο πολλές φορές η νόσος οδηγεί σε πρόωρο θάνατο. Η έγκαιρη θεραπευτική διάγνωση μπορεί να είναι το κλειδί που θα αποτρέψει τις περαιτέρω επικίνδυνες επιπλοκές. Γι' αυτό τον λόγο γίνονται διάφορες διαγνωστικές εξετάσεις για έγκαιρη ανίχνευση της νόσου, προτού εκδηλωθούν διάφορα συμπτώματα.

Η Κυστική Ίνωση είναι μια πολυσυστηματική νόσος, προσβάλλει δηλαδή διάφορα όργανα του σώματος. Τα πιο κύρια συμπτώματα αφορούν το αναπνευστικό σύστημα,

το πεπτικό και το γαστρεντερικό σύστημα, όπως και το αναπαραγωγικό σύστημα. Η νόσος επηρεάζει τον κάθε ασθενή διαφορετικά. Αυτοί οι ασθενείς έχουν συγκέντρωση παχύρρευστης βλέννας στις αναπνευστικές οδούς, που τους οδηγεί σε δυσχέρεια της αναπνοής και σταδιακή απόφραξη των αεραγωγών. Πολλές φορές υπάρχουν και δευτερογενείς παράγοντες που επηρεάζουν την πορεία του ασθενή, όπως είναι διάφορες μολυσματικές ασθένειες. Προβλήματα συναντώνται και στην θρέψη, για τον λόγο ότι η τροφή δεν μπορεί να διασπαστεί, καθώς και τα περισσότερα λίπη και οι πρωτεΐνες δεν είναι εύκολο να απορροφηθούν από το λεπτό έντερο. Η προσπάθεια για την διατήρηση καλής σωματικής ευεξίας κατέχει πρωτεύοντα ρόλο στην ικανότητα των ασθενών να αντιμετωπίσουν τους επικείμενους κινδύνους.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

ΣΚΟΠΟΙ ΚΑΙ ΣΤΟΧΟΙ ΤΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ

2.1.ΣΚΟΠΟΙ

- Η πρόληψη της εξέλιξης των πνευμονικών παροξύνσεων με την χορήγηση ειδικών φαρμάκων και ενζύμων σε παιδιά με κυστική ίνωση.
- Καθώς και η βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών με παράλληλη σωματική άσκηση και φυσικοθεραπεία υπό την επίβλεψη και την καθοδήγηση επαγγελματιών υγείας .

2.2.ΣΤΟΧΟΙ

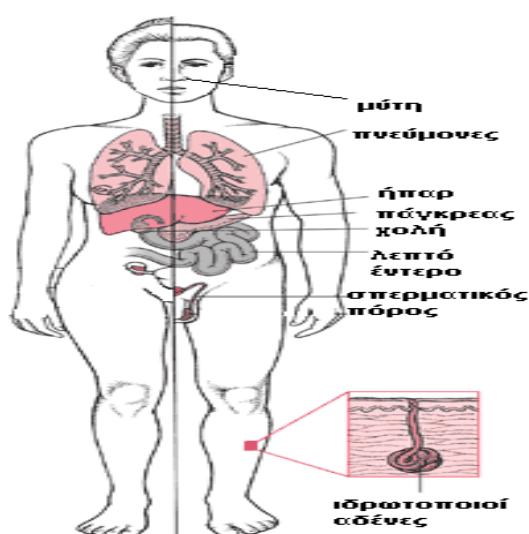
- Η πληροφόρηση και κατ' επέκταση η εκπαίδευση των νοσηλευτών στη φροντίδα παιδιών με κυστική ίνωση.
- Η επιστημονική και προσωπική διερεύνηση των γνώσεων σχετικά με τη συγκεκριμένη πάθηση.
- Η επικουρική εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας σε Μονάδες Παίδων και Παιδιατρικές κλινικές,.
- Η απάντηση σε προβλήματα που πιθανά προκύπτουν σε παιδιά με κυστική ίνωση.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

3.1 Ορισμός

Η Κυστική Ίνωση είναι μια πολυσυστηματική νόσος, προσβάλλει δηλαδή διάφορα όργανα του σώματος. Τα πιο κύρια συμπτώματα αφορούν το αναπνευστικό σύστημα, το πεπτικό και το γαστρεντερικό σύστημα, όπως και το αναπαραγωγικό σύστημα. Η νόσος επηρεάζει τον κάθε ασθενή διαφορετικά. Αυτοί οι ασθενείς έχουν συγκέντρωση παχύρρευστης βλέννας στις αναπνευστικές οδούς, που τους οδηγεί σε δυσχέρεια της αναπνοής και σταδιακή απόφραξη των αεραγωγών. Πολλές φορές υπάρχουν και δευτερογενείς παράγοντες που επηρεάζουν την πορεία του ασθενή, όπως είναι διάφορες μολυσματικές ασθένειες. Προβλήματα συναντώνται και στην θρέψη, για τον λόγο ότι η τροφή δεν μπορεί να διασπαστεί, καθώς και τα περισσότερα λίπη και οι πρωτεΐνες δεν είναι εύκολο να απορροφηθούν από το λεπτό έντερο. Η προσπάθεια για την διατήρηση καλής σωματικής ευεξίας κατέχει πρωτεύοντα ρόλο στην ικανότητα των ασθενών να αντιμετωπίσουν τους επικείμενους κινδύνους.

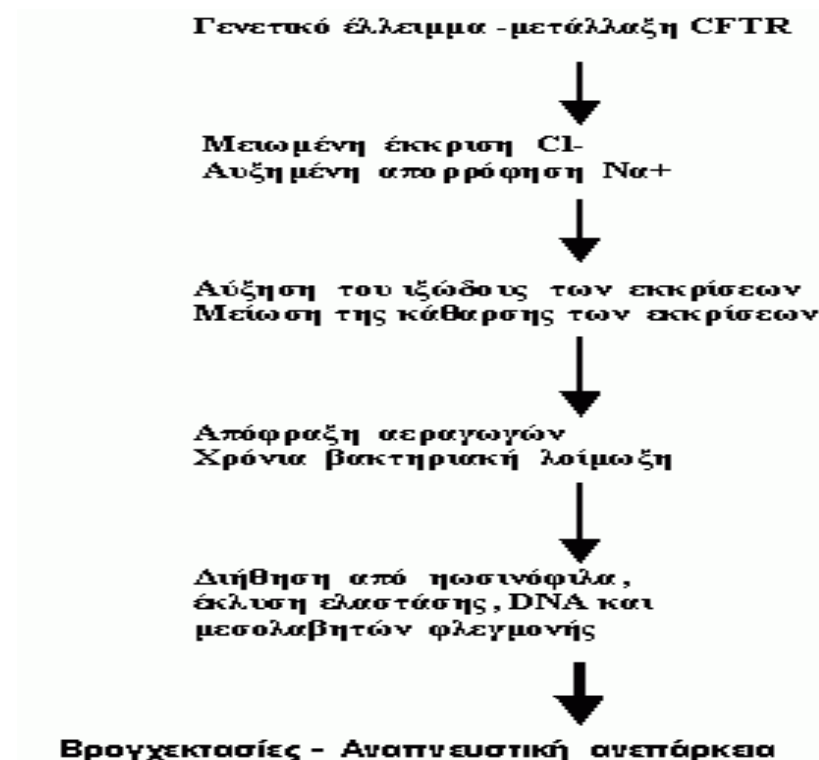


Εικόνα 1. Πολυσυστηματική νόσος

Χαρακτηριστικά συμπτώματα της ασθένειας είναι:

- Ο επίμονος και αναιτιολόγητος βήχας.
- Οι συχνές αναπνευστικές λοιμώξεις.
- Η αδυναμία πρόσληψης βάρους.
- Οι επανειλημμένες διάρροιες.
- Ο ιδιαίτερα αλμυρός ιδρώτας.

Τα συμπτώματα ποικίλλουν από άτομο σε άτομο, πράγμα που οφείλεται, εν μέρει, στις περισσότερες από 1.000 μεταλλάξεις του γονιδίου της KIN.



Εικόνα 2. Πορεία εξέλιξης της κυστικής ίνωσης.

3.2 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Διάφορα άρθρα τα οποία είχαν δημοσιευτεί στις αρχές του 1900, σε ιατρικά περιοδικά περιέγραφαν περιπτώσεις βρεφών με παγκρεατικές δυσλειτουργίες και αναπνευστικά προβλήματα , αλλά κανένας δεν έκανε λόγο για μία μόνο πάθηση εξαιτίας της μεγάλης ποικιλομορφίας της νόσου. Από την άλλη μεριά οι επιστήμονες έκαναν λόγο ότι τα συμπτώματα αυτά άνηκαν σε διάφορες παθήσεις. Η κυστική ίνωση ως ασθένεια περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Ελβετό παιδίατρο Guido Faconi το 1928, ενώ το 1938 η Dorothy Andersen του Πανεπιστημίου της Colymbia δημοσίευσε την πρώτη αναλυτική περιγραφή των συμπτωμάτων της κυστικής ίνωσης. Στην συνέχεια ακολούθησε πληθώρα ερευνών και αναλύσεων, οι οποίες κατέληξαν στα τέλη της δεκαετίας του 1940 στη διαπίστωση ότι πρόκειται για μια κληρονομική ασθένεια που οφείλεται στις μεταλλάξεις του γονιδίου CFTR. Έτσι το 1952 η συνεχόμενη μελέτη της πάθησης οδήγησε τον Paul di Sant - Agnese και τους συνεργάτες του στη δημιουργία του διαγνωστικού τεστ ιδρώτα, για την κυστική ίνωση, το οποίο βασίζεται στη διαταραχή των ηλεκτρολυτών στον πάσχοντα οργανισμό. (www.cysticfibrosis.org.uk).

3.3.ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΠΝΕΥΜΟΝΩΝ

3.3.1 ΠΝΕΥΜΟΝΕΣ

Ο πνεύμονας είναι ένα απ' τα όργανα του ανθρώπινου σώματος στο οποίο γίνεται η ανταλλαγή των αερίων μεταξύ του αίματος και του ατμοσφαιρικού αέρα. Ο πνεύμονας διαχωρίζεται στον δεξιό και αριστερό πνεύμονα, έχουν σχήμα κώνου και βρίσκονται στο αντίστοιχο ημιθώρακιο. Σε κάθε πνεύμονα διακρίνουμε κορυφή και βάση, έσω και έξω επιφάνεια, πρόσθιο, οπίσθιο και κάτω χείλος.

ΔΕΞΙΟΣ ΠΝΕΥΜΟΝΑΣ	ΑΡΙΣΤΕΡΟΣ ΠΝΕΥΜΟΝΑΣ
650 ΓΡ	550ΓΡ
3 ΛΟΒΟΙ (ΑΝΩ, ΜΕΣΟ, ΚΑΤΩ)	2 ΛΟΒΟΙ (ΑΝΩ, ΚΑΤΩ)

Πίνακας 1

Συνολική ή Μέγιστη χωρητικότητα: 6.500 ml

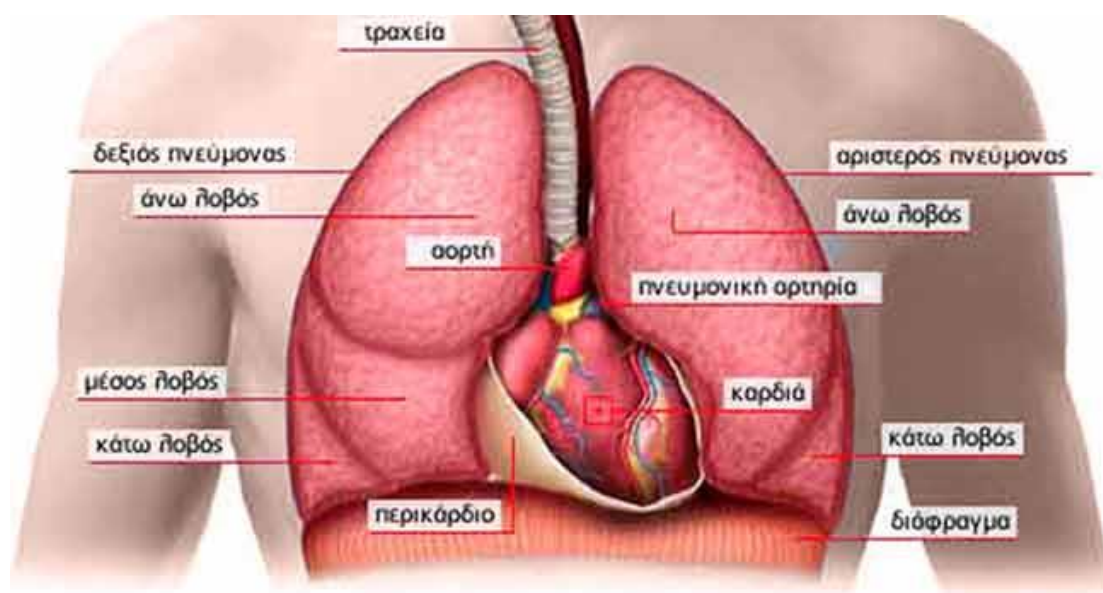
Αναπνεόμενος όγκος (ο αέρας που ανανεώνεται μετά από κάθε φυσιολογική αναπνοή): 500 ml

Υπολειπόμενος όγκος (ο αέρας που παρά μένει στους πνεύμονες μετά από βαθιά εκπνοή): 1200 ml

Οι λοβοί του κάθε πνεύμονα εξυπηρετούνται από τους αντίστοιχους λοβαίους βρόγχους. Κάθε λοβαίος βρόγχος διαιρείται σε μικρότερους, τους τμηματικούς. Η περαιτέρω υποδιαίρεση δίνει τα τελικά βρογχιόλια, τους κυψελιδικούς πόρους, τους κυψελιδικούς σάκους και τέλος τις κυψελίδες.

Στην έσω επιφάνεια του πνεύμονα βρίσκονται οι ύλες του απ' όπου εισέρχονται ο βρόγχος, η πνευμονική και βρογχική αρτηρία και νεύρα και εξέρχονται η πνευμονική και βρογχική φλέβα και λεμφαγγεία.

Το τμήμα του πνεύμονα που αερίζεται από ένα βρογχιόλιο ονομάζεται πνευμονικό λοβίο και οι κυψελίδες που ανέρχονται σε 300 εκ. περίπου σε κάθε πνεύμονα είναι μικρές κοιλότητες. Το επιθήλιο των κυψελίδων αποτελεί την επιφάνεια της κυψελιδοτριχοειδικής μεμβράνης δια μέσω της οποίας συντελείται η ανταλλαγή αερίων. Στους πνεύμονες υπάρχουν δύο ειδών αιμοφόρα αγγεία: α) **τα πνευμονικά** και β) **τα βρογχικά** με τα οποία τρέφεται ο ίδιος ο πνεύμονας. Οι πνεύμονες επικαλύπτονται από μία λεία μεμβράνη, τον υπεζωκότα (περισπλάγχνιο πέταλο). (Drake, 2009)



Εικόνα 3. Ανατομία πνεύμονα

3.3.2 ΒΡΟΓΧΙΚΟ ΔΕΝΤΡΟ

Το βρογχικό δένδρο είναι αλληπάλληλες διαιρέσεις του δευτερεύοντα βρόγχου. Αποτελείται από το στελεχιαίο βρόγχο και τους παράπλευρους βρόγχους. Ο στελεχιαίος βρόγχος που είναι συνέχεια του μεγάλου βρόγχου αρχίζει από τις πύλες και εισερχόμενος στον πνεύμονα δίνει παράπλευρους κλάδους (βρόγχους). Κατά τη διάρκεια της πορείας του οι κλάδοι ακολουθούνται από τη σύστοιχη πνευμονική αρτηρία. Στο τέλος του πνευμονικού δένδρου συναντάμε τις πνευμονικές κυψελίδες.

Οι κυψελίδες σαν μικρές κοιλότητες με διάμετρο 0,1 χιλ- 0,3 χιλ αποτελούν τον τελικό κλάδο του βρογχικού δένδρου. Το τοίχωμά τους αποτελείται από συνδετικό υπόστρωμα με μακροφάγα κύτταρα και πολλές ελαστικές ίνες από αιμοφόρα τριχοειδή αγγεία, με τοίχωμα από ενδοθήλιο και λεπτό βασικό υμένα καθώς και από αναπνευστικό επιθήλιο με τον βασικό του υμένα. Μεταξύ του αίματος, των τριχοειδών της πνευμονικής αρτηρίας και του αέρα των κυψελίδων υπάρχει ο βασικός υμένας του τριχοειδούς, το αναπνευστικό επιθήλιο και το ενδοθήλιο των τριχοειδών. Οι κυψελίδες δια μέσω των οποίων γίνεται η ανταλλαγή αερίων καταλαμβάνουν επιφάνεια 90 τ.μ. ενώ το τοίχωμά τους είναι πλούσιο σε ένα δίκτυο ελαστικών ινών οι οποίες συμμετέχουν στην φυσιολογική έκπτυξη και σύμπτυξη των πνευμόνων κατά την εισπνοή και εκπνοή. (Drake, 2009)

Επιφανειοδραστικός παράγοντας:

Παράγεται από κύτταρα των κυψελίδων και συγκρατεί ανοικτές τις κυψελίδες. Η έλλειψη του έχει ως αποτέλεσμα την εμφάνιση, του Συνδρόμου Αναπνευστικής Δυσχέρειας Νεογνών.

3.3.3 ΠΝΕΥΜΟΝΙΚΑ ΛΟΒΙΑ

Τα πνευμονικά λοβία αποτελούν τα βρογχοπνευμονικά τμήματα όπου πολλά από αυτά δημιουργούν τον λοβό του πνεύμονα.

Το σχήμα τους είναι ανώμαλο γωνιώδες ενώ στο τέλος του κάθε λοβίου υπάρχει ένα βρογχιόλιο το οποίο μόλις εισχωρήσει στο λοβίο ονομάζεται ενδολοβιακό βρογχιόλιο το οποίο διαχωρίζεται μέσα στο λοβίο και δίνει το τελικό βρογχιόλιο που είναι το τελευταίο τμήμα των αεραγωγών.

Η διαίρεση των τελικών βρογχολίων δίνει τα αναπνευστικά βρογχιόλια που αποτελούν το πρώτο τμήμα του αναπνευστικού συστήματος του πνεύμονα και το τοίχωμά τους αποτελείται από μικρές αναπνευστικές κυψελίδες. Τα βρογχιόλια ακολουθούνται από τον λοβιακό κλάδο της πνευμονικής αρτηρίας ο οποίος μπαίνει μέσα στο βρογχικό λοβίο και διαιρείται μαζί μ' αυτά έχοντας ως αποτέλεσμα τον σχηματισμό ενός πυκνού δικτύου τριχοειδών γύρω απ' τις κυψελίδες.

Το πυκνό αυτό δίκτυο των τριχοειδών δίνει μικρές φλέβες που προχωρούν μεταξύ των πνευμονικών λοβίων. Οι φλέβες αυτές ενώνονται μεταξύ τους και σχηματίζουν τις πνευμονικές φλέβες που περιέχουν το αρτηριακό αίμα. (Mitchell, 2009)

3.3.4 ΑΓΓΕΙΑ ΚΑΙ ΝΕΥΡΑ

Κατά την διακλάδωση των βρόγχων διακλαδίζονται τα πνευμονικά και βρογχικά αγγεία και νεύρα.

Η βρογχική αρτηρία είναι το παρακλάδι της θωρακικής αορτής και τροφοδοτεί τους βρόγχους ως το επίπεδο των αναπνευστικών βρογχολίων ενώ η πνευμονική αρτηρία τροφοδοτεί τις διακλαδώσεις των τελικών βρογχολίων. Το σύστημα των πνευμονικών φλεβών που αρχίζει από τις κυψελίδες είναι το σημείο έναρξης της μεταφοράς του οξυγονωμένου αίματος στον αριστερό κόλπο.

Τα πνευμονικά νεύρα, δηλαδή το πνευμονογαστρικό αποτελείται από παρασυμπαθητικές ίνες και παρακλάδια. Παράλληλα με το νευρικό και αγγειακό

δίκτυο απλώνεται και το λεμφικό. Οι πνεύμονες αποτελούνται από πολλά λεμφαγγεία τα οποία σχηματίζουν τον δεξιό και αριστερό θωρακικό πόρο ενώ οι κυψελίδες δεν έχουν κανένα.

Οι λεμφαδένες είναι πολλοί και χωρίζονται σε 3 κατηγορίες: α) τους ανώτερους δεξιούς τραχειοβρογχικούς, β) τους ανώτερους αριστερούς τραχειοβρογχικούς και γ) τους κατώτερους τραχειοβρογχικούς. (Mitchell, 2009)

3.3.5 ΥΠΕΖΩΚΟΤΑΣ

Ο υπεζωκότας είναι ένας ορογόνος υμένας που επικαλύπτει τους πνεύμονες και επαλείφει τα τοιχώματα του θώρακα. Αποτελείται από δύο πέταλα τα οποία είναι το **περίτονο** και το **περισπλάχνιο** και η κοιλότητα μεταξύ αυτών των δύο πετάλων ονομάζεται υπεζωκοτική. Το υγρό που υπάρχει μέσα σ' αυτή την κοιλότητα ονομάζεται πλευριτικό.

Αρχικά, το περισπλάχνιο πέταλο περιβάλλει τον πνεύμονα, κατεβαίνει στην μεσολόβια σχισμή και επενδύει τους λοβούς του, ενώ το περίτονο πέταλο επαλείφει το στέρνο, τις πλευρές, τα σώματα των σπονδύλων, τους μεσοπλεύριους μυς και το διάφραγμα. Ο χώρος μεταξύ του στέρνου, της σπονδυλικής στήλης και των πνευμόνων ονομάζεται **μεσαύλιο**.

Το μεσαύλιο είναι ο χώρος μέσα στον οποίο βρίσκεται η καρδιά, τα μεγάλα αγγεία, ο θύμος αδένας, η τραχεία, ο οισοφάγος, οι άζυγες φλέβες και ο μείζων θωρακικός πόρος. (Vogl, 2009)

Υπεζωκοτική κοιλότητα

Ο χώρος ανάμεσα στα δύο πέταλα του υπεζωκότα. Περιέχει μικρή ποσότητα υγρού (10-30ml), το υπεζωκοτικό υγρό, το οποίο παράγεται από τον υπεζωκότα και διευκολύνει τις αναπνευστικές κινήσεις. Επίσης, διαθέτει αρνητική πίεση, χάρη στην οποία συγκρατούνται οι πνεύμονες συνεχώς σε έκπτυξη.

Πνευμονική κυκλοφορία

Η πνευμονική αρτηρία χωρίζεται σε δεξιό και αριστερό κλάδο και καταλήγει με όλο και μικρότερες διακλαδώσεις στα πνευμονικά τριχοειδή, τα οποία βρίσκονται σε επαφή με τις πνευμονικές κυψελίδες. Εκεί το αίμα οξυγονώνεται και στη συνέχεια επιστρέφει με τις πνευμονικές φλέβες στον αριστερό κόλπο. Η διαδρομή του αίματος από τον δεξιό κόλπο προς τους πνεύμονες και τον αριστερό κόλπο είναι η **μικρή ή πνευμονική κυκλοφορία**.

Η λειτουργία του αναπνευστικού συστήματος.

Το αναπνευστικό σύστημα χρησιμεύει για τη μεταφορά του οξυγόνου (O_2) από την ατμόσφαιρα στα κύτταρα του οργανισμού και την απομάκρυνση του διοξειδίου του άνθρακα (CO_2) από τα κύτταρα του οργανισμού στην ατμόσφαιρα. Ο εισπνεόμενος αέρας διέρχεται από τη ρινική ή στοματική κοιλότητα, το φάρυγγα, το λάρυγγα, την τραχεία με τους βρόγχους και φτάνει στους πνεύμονες. Ο αέρας κατά τη διέλευση του από τα διάφορα τμήματα της αναπνευστικής οδού καθαρίζεται, υγραίνεται και θερμαίνεται. Ο συνολικός όγκος αέρα που καθημερινά διέρχεται από το αναπνευστικό σύστημα είναι περίπου 10.000 λίτρα.(www.healthline.com)

Η κύρια λειτουργία των πνευμόνων.

Η κύρια λειτουργία των πνευμόνων είναι η ανταλλαγή του οξυγόνου (O_2) με το διοξείδιο (CO_2). Η μεταφορά των αερίων μεταξύ των πνευμόνων και των κυττάρων των διαφόρων οργάνων γίνεται με την κυκλοφορία του αίματος. Το εισπνεόμενο οξυγόνο διαχέεται από τους πνεύμονες στην αιματική κυκλοφορία και προσφέρεται στα κύτταρα του οργανισμού. Ενώ το διοξείδιο του άνθρακα που παράγεται από τα κύτταρα του οργανισμού μεταφέρεται μέσω της αιματικής κυκλοφορίας στους πνεύμονες και απομακρύνεται με την εκπνοή. Έτσι λοιπόν ο εισπνεόμενος αέρας

περιέχει 19,9% οξυγόνο (O_2), 0,03% διοξείδιο του άνθρακα (CO_2) και 80% άζωτο (N_2), ενώ ο εκπνεόμενος αέρας περιέχει περίπου 16% οξυγόνο (O_2), 4% διοξείδιο του άνθρακα (CO_2) και 80% άζωτο (N_2) (www.thoracic.org)

3.4 ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

Στον άνθρωπο όπως και στα άλλα θηλαστικά, το **αναπνευστικό σύστημα** αποτελείται από τους πνεύμονες, τους αεραγωγούς που καταλήγουν στους πνεύμονες και τις δομές του θώρακα που είναι απαραίτητες για την δίοδο του αέρα μέσα και έξω από τους πνεύμονες κατά τη διάρκεια της αναπνοής.

Με τον όρο **αναπνοή** αναφερόμαστε σε δύο εντελώς διαφορετικές έννοιες: **α)** στην **εισπνοή** (μετακίνηση του αέρα μέσω των αεραγωγών από το περιβάλλον μέχρι τις κυψελίδες) και **β)** στην **εκπνοή** (ανταλλαγή οξυγόνου και διοξειδίου του άνθρακα μεταξύ του οργανισμού και του περιβάλλοντος). Δύο έννοιες που θα αναλύσουμε εκτενέστερα στο τέλος του κεφαλαίου.

Κατά την αναπνοή εισέρχεται αέρας, είτε μέσω της μύτης είτε μέσω του στόματος στο φάρυγγα που αποτελεί την κοινή οδό διέλευσης του αέρα και της τροφής. Ο φάρυγγας συνεχίζεται με δύο οδούς, α) τον οισοφάγο και β) τον λάρυγγα. Ο λάρυγγας αποτελεί τμήμα των αεραγωγών και στο τέλος του βρίσκονται οι φωνητικές χορδές οι οποίες είναι δύο πτυχές ελαστικού ιστού που διατείνονται οριζόντια κατά μήκος του αυλού του. Ο αέρας που περνά μέσα από αυτές, προκαλεί την δόνησή τους με αποτέλεσμα την παραγωγή ήχων. Επιπλέον, ο λάρυγγας καταλήγει σε έναν επιμήκη σωλήνα, την τραχεία η οποία διακλαδίζεται σε δύο βρόγχους, ο καθένας από τους οποίους εισέρχεται στον αντίστοιχο πνεύμονα, μέσα στους οποίους υπάρχουν περισσότερες από 20 γενεές διακλαδώσεων του βρογχικού δέντρου. (Vander, 2011)

Οι αεραγωγοί, όπως και τα αιμοφόρα αγγεία περιβάλλονται από λείους μυς που με την χάλασή τους μεταβάλλουν τη διάμετρο των αεραγωγών. Οι αεραγωγοί μετά τον λάρυγγα μπορούν να διαιρεθούν σε 2 ζώνες: α) η **ζώνη αγωγής** η οποία εκτείνεται από την κορυφή της τραχείας έως την αρχή των αναπνευστικών βρογχιολίων και που δεν υπάρχουν κυψελίδες άρα δεν γίνεται ανταλλαγή αερίων και β) η **αναπνευστική ζώνη** η οποία εκτείνεται πέρα από τα αναπνευστικά βρογχιόλια και που υπάρχουν κυψελίδες άρα γίνεται ανταλλαγή αερίων με το αίμα.

*Οι πρώτες διακλαδώσεις των αεραγωγών που δεν περιέχουν χόνδρο λέγονται βρογχιόλια.

**Οι ουσίες που αποτελούνται από σωματίδια, όπως η σκόνη που περιέχεται στον εισπνεόμενο αέρα προσκολλώνται στη βλέννα που εκκρίνεται από τα επιθηλιακά κύτταρα και μεταφέρεται αργά και σταθερά από τους κροσσούς προς το φάρυγγα όπου και καταπίνεται. Αυτός ο μηχανισμός μετακίνησης της βλέννας είναι σημαντικός για τη διατήρηση των πνευμόνων καθαρών τόσο από τις σωματιδιακές ουσίες όσο και από τα ποικίλα βακτήρια που εισέρχονται στο σώμα μέσω της σκόνης.

Το επιθήλιο των αεραγωγών σε οργανισμούς φυσιολογικούς δηλαδή χωρίς κάποια πάθηση των πνευμόνων εκκρίνει ένα υδαρές υγρό πάνω στο οποίο η βλέννα μπορεί να κινείται ελεύθερα. Στην περίπτωση όμως της **κυστικής ίνωσης** η παραγωγή του υγρού αυτού είναι μειωμένη και το στρώμα της βλέννας γίνεται παχύρρεστο και αφυδατωμένο έχοντας ως αποτέλεσμα την απόφραξη των αεραγωγών. (Vander, 2011)

Όπως έχει είδη αναφερθεί παραπάνω όταν αναφερόμαστε στον **όρο αναπνοή** στην ουσία εννοούμε την εισπνοή και την εκπνοή.

Η **εισπνοή** είναι μια διαδικασία που ξεκινά με τη συστολή του διαφράγματος και των <<εισπνευστικών>> μεσοπλευρίων μυών που βρίσκονται μεταξύ των πλευρών. Η σύσπαση αυτή προκαλείται από νευρικά ερεθίσματα.

Σε μια ήρεμη αναπνοή το διάφραγμα αποτελεί το σημαντικότερο εισπνευστικό μυ και όταν τα νεύρα που το νευρώνουν ενεργοποιηθούν προκαλείται η συστολή του. Επίσης, η ταυτόχρονη ενεργοποίηση των νεύρων που νευρώνουν τον εισπνευστικό μυ προκαλεί τη συστολή τους. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την μετακίνηση των πλευρών προς τα πάνω και έξω και την περαιτέρω αύξηση του μεγέθους του θώρακα. Καθώς μεγαλώνει ο θώρακας, το θωρακικό τοίχωμα απομακρύνεται από την επιφάνεια του πνεύμονα και η πίεση του ενδοπλευρίου υγρού γίνεται περισσότερο υποατμοσφαιρική απ' ότι ήταν μεταξύ των αναπνοών. Η μεγέθυνση των πνευμόνων προκαλεί την αύξηση του μεγέθους των κυψελίδων σε όλη την έκταση των πνευμόνων.

Στο τέλος της εισπνοής, η πίεση στις κυψελίδες εξισώνεται από την αρχή με την ατμοσφαιρική πίεση λόγω του επιπλέον αέρα και η ροή σταματά.

Η **εκπνοή** είναι μια διαδικασία που ξεκινά με το τέλος της εισπνοής όπου τα νεύρα που νευρώνουν το διάφραγμα και τους εισπνευστικούς μεσοπλευρίους μυς μειώνουν τις ώσεις και προκαλείται χάλαση των μυών αυτών. Το θωρακικό τοίχωμα δεν έλκεται προς τα πάνω και έξω και έτσι αρχίζει η επαναφορά του στις αρχικές μικρότερες διαστάσεις που υπήρχαν μεταξύ των αναπνοών. Το γεγονός αυτό καθιστά την ενδοπλευρία πίεση λιγότερο υποατμοσφαιρική προκαλώντας μείωση της διαπνευμονικής πίεσης η οποία προκαλεί έκπτυξη των πνευμόνων μικρότερη από την ελαστική επαναφορά με αποτέλεσμα οι πνεύμονες να επανέρχονται στις αρχικές τους διαστάσεις. Καθώς οι πνεύμονες γίνονται μικρότεροι ο αέρας στις κυψελίδες συμπιέζεται παροδικά σύμφωνα με τον νόμο του Boyle και έτσι παρατηρείται ροή αέρα από τις κυψελίδες προς την ατμόσφαιρα μέσω των αεραγωγών.

Η εκπνοή σε ηρεμία είναι τελείως παθητική και εξαρτάται από την χάλαση των εισπνευστικών μυών και την επαναφορά του θωρακικού τοιχώματος και των διατεταμένων πνευμόνων. (Sherman, 2011)

Οι πνεύμονες ρυθμίζουν το pH, μέσω ρυθμίσεως της ταχύτητας αποβολής (:ταχύπνοια) /κατακρατήσεως (:υπόπνοια) CO₂, παγιδεύουν και διαλύουν θρόμβους αίματος, σχηματίζουν φωνητικούς ήχους, διευκολύνουν την όσφρηση, προτάσσουν ισχυρό αμυντικό σύστημα έναντι ιών, μικροβίων, μυκήτων, παρασίτων και βλαπτικών σωματιδίων. Είναι εξοπλισμένοι με ισχυρούς προστατευτικούς και αμυντικούς μηχανισμούς και προστατευτικά και αμυντικά ανακλαστικά, όπως το ανακλαστικό Kratmer, το ανακλαστικό του βήχα, του παρμού, το α. της εκπνοής. (meded.ucsd.edu)

Στους μη ανακλαστικούς μηχανισμούς προστασίας και άμυνας συμπεριλαμβάνονται η βλεννοκροσσωτή λειτουργία, η χημοταξία, η φαγοκυττάρωση, η επιστράτευση ουδετεροφίλων και η παραγωγή αντισωμάτων μέσω μετατροπής των B-κυττάρων σε πλασματοκύτταρα.

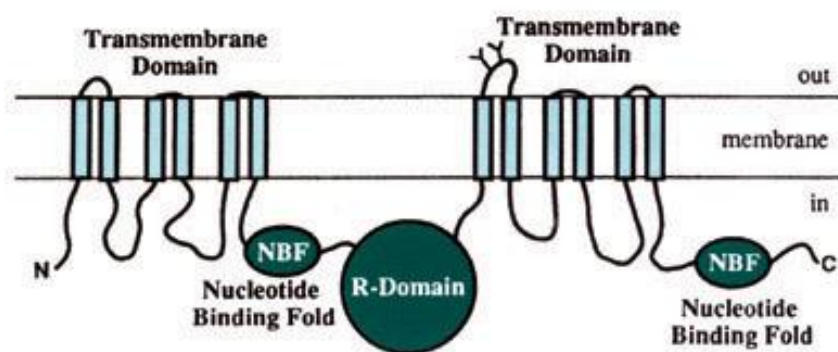
Επίσης, σημαντικό αμυντικό ρόλο καθάρσεως από βλαπτικά και παθογόνα σωματίδια που έχουν διεισδύσει στο επίπεδο του βοτρυδίου ασκεί και η επιφανειοδραστική ουσία· ιδίως οι λιποπρωτεΐνες –που καλούνται (collectins) SP-A και SP-D.

3.5 Πρωτεΐνη – CFTR

Η κυστική ίνωση προκαλείται από την μετάλλαξη σε ένα γονίδιο και συγκεκριμένα στο χρωμόσωμα 7, η οποία οφείλεται στην παραγωγή μιας ελαττωματικής πρωτεΐνης με επίσημο σύμβολο CFTR της κυστικής ίνωσης. Μέχρι σήμερα έχουν αναγνωρισθεί πάρα πολλές μεταλλάξεις. (www.hopkinscf.org).

Σε φυσιολογικές συνθήκες η CFTR μεταφέρει ιόντα χλωρίου (CL⁻) διαμέσου των μεμβρανών των κυττάρων σε διάφορα όργανα όπως στους πνεύμονες, στο ήπαρ, το πάγκρεας, το πεπτικό σύστημα, το αναπαραγωγικό σύστημα και το δέρμα. Φέρει δηλαδή την λειτουργία μιας αντλίας ή καναλιού που αντλεί ιόντα χλωρίου έξω από το κύτταρο, παράλληλα ωστόσο ρυθμίζει και την λειτουργικότητα και άλλων βιολογικών αντλιών (www.hopkinscf.org).

Η CFTR είναι μια γλυκοπρωτεΐνη που αποτελείται από 1480 αμινοξέα και φέρει πέντε πρωτεϊνικές περιοχές. Ανήκει λοιπόν στην λεγόμενη τάξη των ABC (ATP-binding cassette transporters) μεταφορέων. Πρωτεΐνες της ομάδας αυτής συναντώνται σε θηλαστικά και βακτήρια. Αυτά τα μόρια μεταφέρουν στοιχεία όπως τα πεπτίδια, τα ανόργανα φωσφορικά άλατα, τα σάκχαρα το χλώριο και τα μεταλλικά κατιόντα κατά μήκος όλης της κυτταρικής μεμβράνης (learn.genetics.utah.edu).



Εικόνα 4.1

Σχηματική απεικόνιση της λειτουργίας του ρυθμιστή μεταφοράς ιόντων διαμέσου της κυτταρικής μεμβράνης CFTR (CysticFibrosisTransmembraneRegulator , Science, 1995).

Στην Ελλάδα το Εθνικό Πρόγραμμα Ελέγχου νεογνών ξεκίνησε το 1974 και πραγματοποιείται μέχρι και σήμερα από το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού (ΙΥΠ). Παράλληλα γίνονται έρευνες με σκοπό την επέκταση του αριθμού των διαταραχών καθώς και την χρήση νέων προηγμένων μεθόδων για την ταυτοποίηση συγγενών διαταραχών του μεταβολισμού. Σε ένα διάστημα δύο χρόνων εξετάστηκαν 45.000 αποξηραμένες σταγόνες αίματος, οι οποίες συλλέχτηκαν από νεογνά και αναλύθηκαν. Τα δείγματα εξετάστηκαν για αμυνοξεοπάθειες, διαταραχές σχετικές με την οξείδωση των λιπαρών οξέων και διαταραχές στον μεταβολισμό των οργανικών οξέων. Ο εντοπισμός των δειγμάτων που ήταν θετικά για κυστική ίνωση έγινε με την χρήση ανοσοενεργικού θρυψινοδογόνου και η μέτρηση του χρονικά διαχωριζομένου ανοσοπροσδιορισμού. Συνολικά εντοπίστηκαν τέσσερα θετικά δείγματα και για πρώτη φορά στην Ελλάδα προσδιορίστηκαν τιμές καθορισμού αξιών για τους αντίστοιχους δείκτες της νόσου για τον ελληνικό πληθυσμό (LoukasYLetal, 2011).

Στην Ελλάδα έχουν αναγνωρισθεί 83 μεταλλάξεις (91% των χρωμοσωμάτων της κυστικής ίνωσης). **Οκτώ μεταλλάξεις καλύπτουν ποσοστό 74% των χρωμοσωμάτων (Kanavakis, 2006).**

Σε περίπτωση που συνυπάρχουν δύο μεταλλάξεις, η δεύτερη μετάλλαξη επηρεάζει την έκφραση της βασικής μετάλλαξης και τροποποιεί το φαινότυπο.

Οι μεταλλάξεις που ευθύνονται για την παθολογία της κυστικής ίνωσης κατανέμονται σε 5 ομάδες :

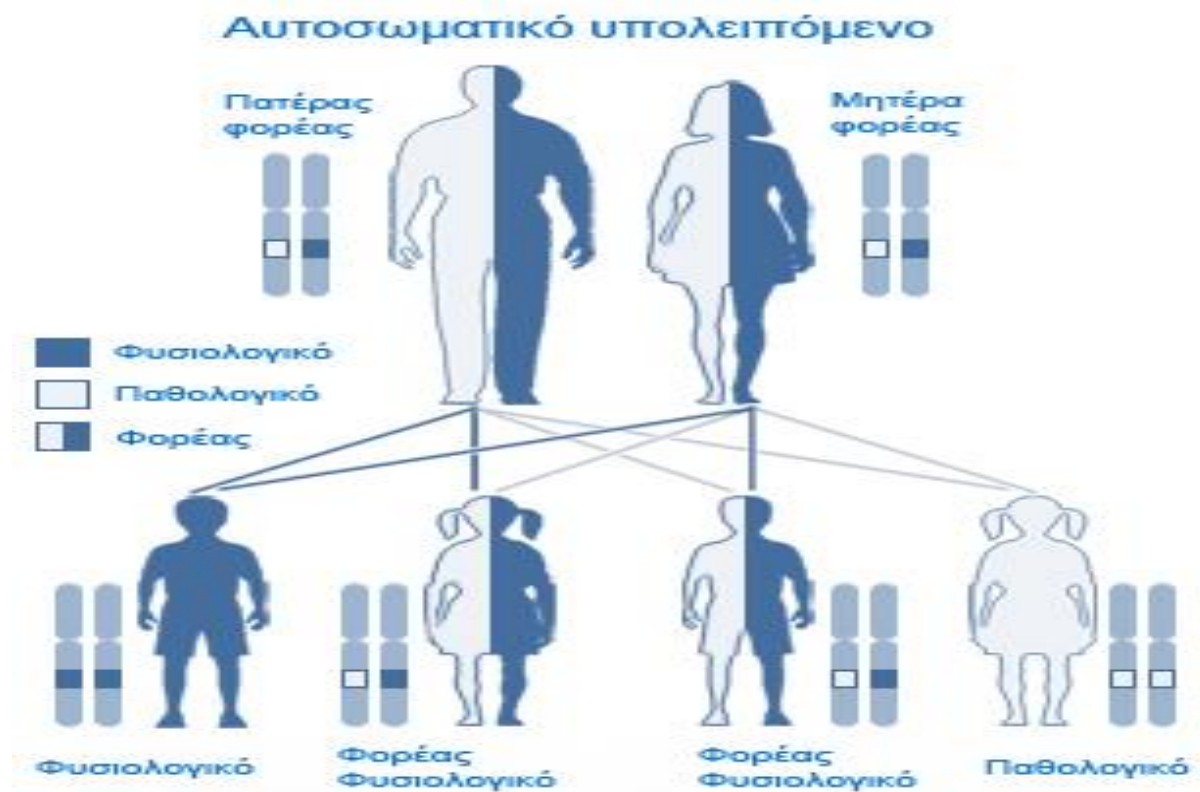
- ❑ **Ομάδα 1:** Μεταλλάξεις που επηρεάζουν την παραγωγή πρωτεΐνης (Βαρύς κλινικός φαινότυπος, πάντα παγκρεατική ανεπάρκεια).
- ❑ **Ομάδα 2:** Μεταλλάξεις με μη αποτελεσματική επεξεργασία της πρωτεΐνης (Βαρύς κλινικός φαινότυπος, σχεδόν πάντα παγκρεατική ανεπάρκεια)
- ❑ **Ομάδα 3:** Μη αποτελεσματική ρύθμιση του καναλιού CL- α) Ήπιες : πρωτεΐνη ενεργός = παγκρεατική ανεπάρκεια.
- ❑ **Ομάδα 4:** Βλάβες στις διαμεμβρανικές περιοχές της πρωτεΐνης. (Κλινικός φαινότυπος παγκρεατικής επάρκειας και ήπιες κλινικές εκδηλώσεις).

▣ **Ομάδα 5:** Σπάνιες μεταλλάξεις που προέρχονται από βλάβες στις διαμεμβρανικές περιοχές της πρωτεΐνης (ήπιος φαινότυπος, παγκρεατική ανεπάρκεια). (www.cftrscience.com).

Η αναγνώριση μεγάλου αριθμού μεταλλάξεων με διαφορετική λειτουργικότητα ερμηνεύει ως ένα βαθμό την κλινική έκφραση της νόσου.

Η κανονική CFTR πρωτεΐνη, όταν συντίθεται, μεταφέρεται στο ενδοπλασματικό δίκτυο και στις συσκευές Golgi για να υποστεί την κατάλληλη επεξεργασία πριν ενσωματωθεί στην κυτταρική μεμβράνη. Όταν μια CFTR πρωτεΐνη, που φέρνει μετάλλαξη, φθάνει στο ενδοπλασματικό δίκτυο, τότε η λανθασμένη πρωτεϊνική της δομή αναγνωρίζεται από τους μηχανισμούς ελέγχου και σηματοδοτείται η διαδικασία αποικοδόμησης της. Ως αποτέλεσμα αυτού δεν φτάνει ποτέ την κυτταρική μεμβράνη (www.nchpeg.org).

Παρόλο που οι περισσότεροι άνθρωποι έχουν λειτουργικά αλληλόμορφα γονίδια CFTR, μόνο ένα είναι απαραίτητο για να αποφευχθεί η εμφάνιση της νόσου. Η κυστική ίνωση κατά την εμφάνιση της όταν κανένα από τα αλληλόμορφα δεν είναι λειτουργικά και δεν παράγεται η λειτουργική πρωτεΐνη CFTR. Κατά συνέπεια η κυστική ίνωση θεωρείται πως μεταβιβάζεται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής στους απογόνους με συχνότητα φορέων περίπου στο 4 % (www.nchpeg.org).



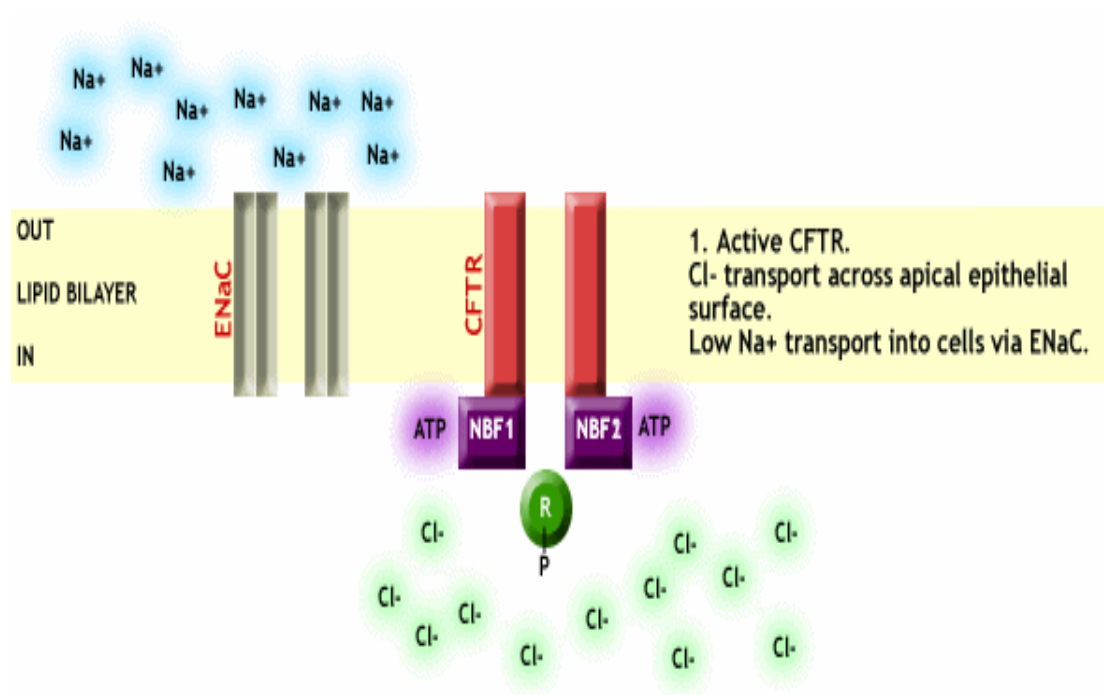
Εικόνα 4. Πως κληρονομείται το γονίδιο της κυστικής ίνωσης

Η εικόνα αυτή μας δείχνει πως κληρονομείται το γονίδιο της κυστικής ίνωσης. Ένα άτομο κληρονομεί δύο αντίγραφα του γονιδίου, ένα από τον κάθε γονέα. Εάν δηλαδή κάθε γονιός έχει ένα φυσιολογικό αντίγραφο και ένα μη φυσιολογικό, το κάθε παιδί έχει 25% πιθανότητες να κληρονομήσει δύο φυσιολογικά γονίδια, δηλαδή 50% πιθανότητες να κληρονομήσει ένα φυσιολογικό και ένα μη φυσιολογικό αντίγραφο και 25% πιθανότητες να κληρονομήσει ένα μη φυσιολογικό αντίγραφο.

Υπάρχουν δύο διαμεμβρανικοί τομείς, που ο καθένας φέρει έξι άλφα έλικες. Η κάθε έλικα είναι συνδεδεμένη με μια νουκλεοτιδική περιοχή πρόσδεσης (NBDI, 2) στο κυτταρόπλασμα. Η πρώτη (NBDI) περιοχή επικοινωνεί, όντας συνδεδεμένη με την δεύτερη πρωτεϊνική περιοχή, διαμέσου της ρυθμιστικής περιοχής R η οποία έχει χαρακτηριστικό γνώρισμα της CFTR και δεν απαντάται σε άλλους ABC μεταφορείς. Ενεργοποιείται με την παρουσία cAMP και βρίσκεται επάνω στο τμήμα της μεμβράνης των αναπνευστικών και επιθηλιακών κυττάρων. Το 77% της πρωτεΐνης

βρίσκεται στο κυτταρόπλασμα, το 19% στις διαμεμβρανικές περιοχές και το 4% στις εξωκυττάρειες περιοχές του κυττάρου (www.genemedresearch.ox.ac.uk).

Όταν η πρωτεΐνη είναι λειτουργική, η NBF1 περιοχή έχει ανασταλτική δράση στο επιθηλιακό κανάλι Νατρίου (www.nchpeg.org).

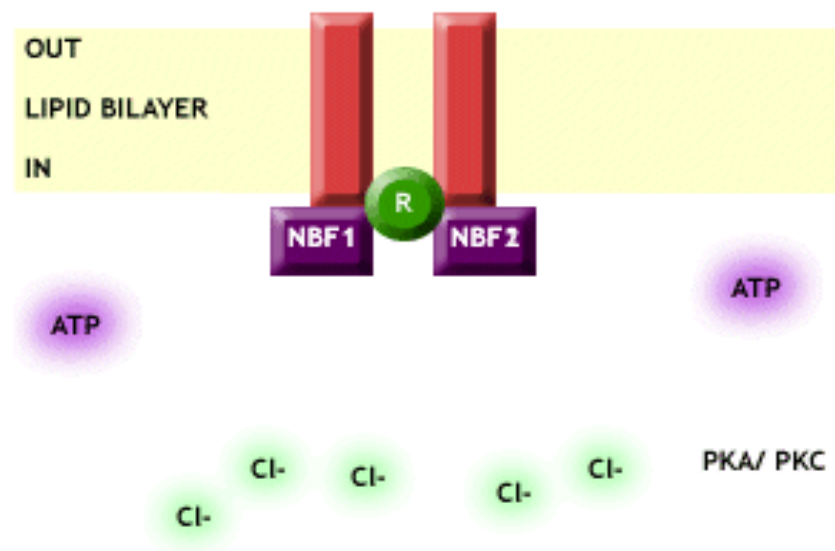


Εικόνα 5.Φυσιολογική λειτουργία της CFTR.

Φέρει δηλαδή την λειτουργία μιας αντλίας ή καναλιού που αντλεί ιόντα χλωρίου έξω από το κύτταρο, παράλληλα ωστόσο ρυθμίζει και την λειτουργικότητα και άλλων βιολογικών αντλιών.

Όταν παράγεται η μη λειτουργική πρωτεΐνη ή όταν δεν παράγεται καθόλου πρωτεΐνη τότε η ισορροπία των χλωριούχων ιόντων στο κύτταρο διαταράσσεται και αλλάζει δραματικά. Το επιθηλιακό κανάλι Νατρίου παύει να απορροφάται και παρατηρείται αύξηση στην αγωγιμότητα του Νατρίου. Το γεγονός αυτό οδηγεί σε μη φυσιολογικές «αλμυρές» κυτταρικές εκκρίσεις που προάγουν την ανάπτυξη

βακτηρίων στους πνεύμονες των ασθενών και είναι ικανές να προκαλέσουν σοβαρές βλάβες. (W Dalemans, [P Barbry](#), G Champigny, S Jallat, S Jallat- Nature, 1991 Altered chloride ion channel kinetics associated with the $\Delta F508$ cystic fibrosis mutation).



Εικόνα 6. Μη φυσιολογική λειτουργία της CFTR.

Το επιθηλιακό κανάλι Νατρίου παύει να απορροφάται και παρατηρείται αύξηση στην αγωγιμότητα του Νατρίου. Γενικότερα στις λειτουργίες της CFTR ανήκουν η ρύθμιση διόδου χλωρίου σε ενδο-κυτταροπλασματικές περιοχές. Η ρύθμιση της ανακύκλωσης της κυτταρικής μεμβράνης και της λειτουργίας άλλων διαμεμβρανικών διόδων ιόντων (ghr.nlm.nih.gov).

Η Χρωμοσωμική θεωρία της κληρονομικότητας

Ο Boveri και ο Sutton το 1992 πρότειναν ανεξάρτητα ο ένας από τον άλλο, ότι τα γονίδια βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα και η άποψη αυτή έγινε γνωστή ως η “Χρωμοσωμική Θεωρία της Κληρονομικότητας” (Walter, 2006). Η πρόταση αυτή στηρίχθηκε στην παράλληλη συμπεριφορά κατά την μείωση και γονιμοποίηση γονιδίων και χρωμοσωμάτων. Η ύπαρξη δύο αλληλόμορφων για ένα χαρακτηριστικό που το κάθε ένα κληρονομείται από κάθε γονιό είναι παράλληλο με την ύπαρξη δύο χρωμοσωμάτων που το κάθε ένα προέρχεται από κάθε γονιό. Τα δύο αλληλόμορφα γονίδια διαχωρίζονται κατά τον σχηματισμό των γαμετών επειδή τα χρωμοσώματα κάθε ζευγαριού πηγαίνουν σε διαφορετικούς γαμέτες κατά την μείωση. Η παράλληλη συμπεριφορά των χρωμοσωμάτων και των γονιδίων κατά των σχηματισμό των γαμετών και τη γονιμοποίηση δείχνει ότι τα γονίδια βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα (Walter, 2006). Ολοκληρωμένη απόδειξη υπέρ της θεωρίας προήλθε από διάφορα πειράματα που έγιναν, στα οποία διαπιστώθηκε η αντιστοιχία ειδικών γονιδίων με ειδικά χρωμοσώματα (Walter, 2006).

Κάθε γονίδιο καταλαμβάνει ένα τμήμα του χρωμοσώματος, έχει δηλαδή την γενετική του θέση πάνω σε αυτό. Οι διπλοειδής οργανισμοί όπως ο άνθρωπος έχουν κανονικά δύο αντίγραφα όλων των χρωμοσωμάτων εκτός των φυλετικών. Αυτό σημαίνει ότι έχουν δύο αντίγραφα των περισσότερων γονιδίων και ότι αυτά τα αντίγραφα μπορεί να είναι ίδια αλληλόμορφα (ομόζυγα) ή (ετερόζυγα). (Walter, 2006; Lewis, 2006).

3.6 Παθοφυσιολογία – Συμπτωματολογία

Οι κλινικές εκδηλώσεις της ινοκυστικής νόσου έχουν μεγάλη επικαλυψιμότητα και μεταβλητότητα και εμφανίζονται συνήθως στον πρώτο χρόνο ζωής του παιδιού και διαρκούν για όλη του τη ζωή. Ανάλογα με την ηλικία του παιδιού έχουμε την ανάλογη έναρξη κάποιων συμπτωμάτων και κάποιων σοβαρών επιπλοκών της νόσου, οι οποίες είναι κρίσιμες για την ζωή του παιδιού.

3.6.1 Συμπτώματα στο αναπνευστικό σύστημα

Οι αεροφόροι των ασθενών με κυστική ίνωση είναι επιρρεπείς στην ανάπτυξη της *P. aeruginosa* για διάφορους λόγους όπως για παράδειγμα: το ανθεκτικό περιβάλλον λόγω του ότι υπάρχουν προσκολλημένες βλεννώδης πλάκες, η μειωμένη ανοσοποιητική απάντηση ενάντια του βακτηριακού φορέα καθώς και η αυξημένη προσκόλληση βακτηριδίων στο επιθήλιο. Με βάση εάν υπάρχουν κανονικές συνθήκες η *P. aeruginosa* αναπτύσσεται ως ένα μη βλεννώδες στέλεχος το οποίο μπορεί να εξαλειφθεί από τον ίδιο τον ξενιστή ή μετά από την χρήση αντιβιοτικών. Περνώντας ο καιρός οι αποικίες της *P. aeruginosa* σχηματίζουν βίο-στρώματα. Μόλις τα βίο-στρώματα αναπτυχθούν είναι πολύ δύσκολο να καταπολεμηθούν ακόμα και με αντιβιοτικά. Επιβεβαιωμένα υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα επιβίωσης σε ασθενείς που δεν έχουν προσβληθεί από *P. aeruginosa*. Γι' αυτό οι θεραπείες που βρίσκονται σε εξέλιξη στοχεύουν στο να πετύχουν προστασία από την μόλυνση με την χρήση εισπνεόμενων αντιβιοτικών (www.nhlbi.nih.gov).

Επιπλέον οι μόλυνση των αεροφόρων οδών μπορεί να προκληθεί από άλλα παθογόνα όπως *Burkholderiacepakia*, *Stenotrophomonas maltophilia*, *meticillin-resistant Saureus* (MRSA) και από άτυπα μυκοβακτήρια. Πολλά από αυτά τα είδη έχουν αναπτυγμένη αντοχή στα αντιβιοτικά και μπορούν πολύ εύκολα να μεταδοθούν από άτομο σε άτομο. Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να έχουμε θανατηφόρα

βακτηριαμία. Η μόλυνση από *Burkholderia* μπορεί να προκαλέσει άμεση πνευμονική δυσλειτουργία και να επιφέρει τον θάνατο, είναι ένα στέλεχος εξαιρετικά μεταδοτικό και η λοίμωξη που προκαλεί συνδέεται από μια εντυπωσιακή επιδείνωση της υγείας (www.nhlbi.nih.gov).

Το 15-20% των ασθενών με κυστική ίνωση είναι φορείς του (MRSA), αυτή η αποικιοκρατία σχετίζεται με την υπολειτουργία των πνευμόνων. Η *S. Maltophilia* έχει εντοπιστεί σε μεγάλο ποσοστό ασθενών, ωστόσο δεν έχει αποδειχθεί καμία αρνητική επίδραση στην πνευμονική λειτουργία ή στην γενικότερη κλινική εικόνα. Άτυπα μικρόβια εντοπίζονται πολλές φορές στις πνευμονικές εκκρίσεις των ασθενών. Ένας άλλος οργανισμός ικανός να σχηματίσει αποικίες χωρίς όμως να επιφέρει λοίμωξη είναι ο *Aspergillus fumigatus*. Μια έντονη αλλεργική αντίδραση από αυτόν τον μύκητα ονομαζόμενη βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση, η οποία παρατηρείται σε 1-15% των ασθενών, αλλά το ποσοστό αυτό ποικίλει ανάλογα με πολλούς παράγοντες (www.lung.org).

Οι πνεύμονες των παιδιών που πάσχουν από κυστική ίνωση είναι υγιείς στην όψη κατά την γέννηση ωστόσο μολύνονται γρήγορα και παρουσιάζουν στοιχεία φλεγμονής. Οι χρόνιες λοιμώξεις των αεραγωγών σε ορισμένες περιπτώσεις οδηγούν σε βρογχοεκτασίες. Οι παθήσεις των πνευμόνων ευθύνονται για το τουλάχιστον 80% των θανάτων σε ασθενείς με κυστική ίνωση (www.stanfordchildrens.org).

3.6.2 Συμπτώματα στο γαστρεντερικό σύστημα

Όταν η νόσος είχε διαγνωσθεί για πρώτη φορά το προσδόκιμο ζωής των ασθενών ήταν μόλις μερικοί μήνες και ο θάνατος επακολουθούσε εξαιτίας του υποσιτισμού. Εφόσον ξεκίνησε να εφαρμόζεται η θεραπεία για την αντικατάσταση του παγκρεατικού ενζύμου, ο υποσιτισμός μπόρεσε να τεθεί υπό έλεγχο, ωστόσο η

επαρκής πρόληψη των θερμίδων και η απορρόφηση των λιποδιαλυτών βιταμινών παραμένουν σημαντικές εκκρεμότητες για τον πλήρη έλεγχο των ασθενών.

Περίπου το 15% των βρεφών με κυστική ίνωση έχουν γεννηθεί με μηκόνιο ειλεό, μια αποφρακτική δευτεροπαθής κατάσταση όπου το παχύ και το λεπτό έντερο αποφράζονται από την μαύρη παχύρρευστη ουσία. Το 85-90% των βρεφών με κυστική ίνωση παρουσιάζουν ανεπαρκή και μη αποτελεσματική ανάπτυξη του παγκρέατος, η οποία μπορεί να είναι παρούσα είτε από την γέννηση είτε να εξελιχθεί κατά το πρώτο έτος της ανάπτυξης του παιδιού. Τα τυπικά συμπτώματα της ανεπαρκούς παγκρεατικής λειτουργίας είναι οι λιπαρές κενώσεις, το φούσκωμα και ο μετεωρισμός. Γι αυτό και η ανεπαρκής αποτελεσματικότητα της λειτουργίας του παγκρέατος μπορεί να οδηγήσει σε στερεατόρροια, μη απορρόφηση λιποδιαλυτών βιταμινών και τον υποσιτισμό (www.urmc.rochester.edu).

Οι πυκνότερες εντερικές εκκρίσεις, η δυσαναπορρόφηση και η μειωμένη εντερική κινητικότητα μπορεί να οδηγήσει σε άνω εντερική απόφραξη ή χρόνια δυσκοιλιότητα σε παλαιότερους ασθενείς. Η κακή απορρόφηση των λιποδιαλυτών βιταμινών (A,D,E και K) μπορεί να οδηγήσει σε δερματίτιδα, νευροπάθεια, απώλεια νυχτερινής όρασης και οστεοπόρωση. Οι ασθενείς βρίσκονται σε κίνδυνο απόφραξης των χοληφόρων που προκαλεί κώλυμα στην ροή της χολής, η ατρησία των ενδοηπατικών χοληφόρων εμφανίζεται μόνο στο 15% των ασθενών και συνήθως μέχρι την ηλικία των 15 χρονών(www.nhs.uk).

3.6.3 Ενδοκρινείς διαταραχές

Η παγκρεατική δυσλειτουργία οφείλεται στην απόφραξη των ενδοπαγκρεατικών αγωγών εξαιτίας των παχύρρευστων εκκρίσεων. Με τον καιρό το πάγκρεας υφίσταται αυτόλυση που σημαίνει αντικατάσταση των παγκρεατικών κυττάρων από λίπος. Όταν ένα συγκεκριμένο ποσοστό των κυττάρων πάψει να είναι λειτουργικό, ο ασθενής αναπτύσσει με ανοχή στους υδατάνθρακες καθώς η παραγωγή ινσουλίνης δεν θα είναι επαρκής. Ο διαβήτης που συσχετίζεται με την κυστική ίνωση δεν είναι το ίδιο με τον τυπικό διαβήτη τύπου I ή II. Πολλοί παράγοντες που συσχετίζονται με την

νόσο μπορούν να προκαλέσουν την μεταβολή του μεταβολισμού της γλυκόζης μεταξύ άλλων την αυξημένη κατανάλωση ενέργειας, οξεία και χρόνια λοίμωξη, ανεπάρκεια γλυκαγόνης, ηπατική δυσλειτουργία, μειωμένη εντερική λειτουργικότητα. Καθώς η κυστική ίνωση εξελίσσεται με την ηλικία, οι γηραιότεροι ασθενείς είναι πιθανότερον να αναπτύξουν τύπο διαβήτη συσχετιζόμενο με την νόσο, 30% των ασθενών ηλικίας πάνω των 25 έχει βρεθεί ότι παρουσιάζουν την νόσο. Παρόλα αυτά, σε μια έρευνα είχε βρεθεί πως σχεδόν το 40% των έφηβων ασθενών, οι οποίοι δεν είχαν διαγνωσθεί προηγουμένως πως πάσχουν από διαβήτη, βρέθηκαν να έχουν ανώμαλα αποτελέσματα στο τεστ ανοχής της γλυκόζης. Αξίζει να σημειωθεί πως οι γυναίκες ασθενείς, που έχουν εξελίξει διαβήτη, παρουσιάζουν χειρότερο προσδόκιμο ζωής από τους αντίστοιχους άντρες ασθενείς (www.endocrinology.com).

Η οστεοπόρωση οφειλόμενη στην έλλειψη της απορρόφησης βιταμίνης D, οι χρόνιες φλεγμονές και η θεραπευτική χρήση κορτικοστεροειδών αναγνωρίζονται όλο και πιο συχνά ως επιπλοκές της κυστικής ίνωσης. Η οστεοπενία ξεκινά στην παιδική ηλικία αλλά γενικότερα εκδηλώνεται στην ενήλικη ζωή. Η απορρόφηση των οστών τείνει να ξεπεράσει τον σχηματισμό νέων οστών ακόμα και σε κλινικά σταθερούς ασθενείς (www.endocrinology.com)

3.6.4 Ίδρωτοποιοί αδένες

Ο ιδρώτας των ασθενών με κυστική ίνωση έχει υψηλή συγκέντρωση χλωρίου και νατρίου, περίπου πέντε φορές πάνω από τα φυσιολογικά όρια. Αυτή η ιδιαιτερότητα είναι το κλειδί για την καθιέρωση του τεστ ιδρώτα ως διαγνωστικού στοιχείου για την πάθηση. Σε θερμά κλίματα οι υπερβολικές απώλειες άλατος στον οργανισμό μπορεί να οδηγήσουν σε μεταβολική αλκάλωση και θερμική εξάντληση (www.hopkinscf.org).

3.6.5 Συμπτώματα στο αναπαραγωγικό σύστημα

Ο σπερματικός πόρος στους άρρενες ασθενείς είναι πολύ επιρρεπής στην δυσλειτουργία της CFTR πρωτεΐνης. Σχεδόν όλοι οι άντρες ασθενείς, πάσχοντες από την κλασική μορφή της κυστικής ίνωσης, παρουσιάζουν αζωοσπερμία και είναι στείροι εξαιτίας της ατροφίας ή απόφραξης του σπερματικού πόρου, κάτι το οποίο συναντάται και σε ασθενείς που φέρουν μόνο μια μετάλλαξη στο γονίδιο CFTR. Παρόλα αυτά η σπερματογένεση συνεχίζει να γίνεται κανονικά. Οι γυναίκες ασθενείς είναι αναπαραγωγικές. Ωστόσο υπάρχουν κάποιες διαφωνίες σχετικά με την επίδραση της ασθένειας στην εγκυμοσύνη και αφορούν το κατά πόσο μια γυναίκα με μη επαρκή συστατικά και αποθέματα οξυγόνου μπορεί να ολοκληρώσει την εγκυμοσύνη (Elvin Kaplan, M.D., Harry Shwachman, M.D., Alan D. Perlmutter, M.D., Allyn Rule, Ph.D., Kon-Taik Khaw, M.D., and Douglas S. Holsclaw, M.D. 1968 Reproductive Failure in Males with Cystic Fibrosis).

3.7 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Παρά το γεγονός ότι η κυστική ίνωση είναι μια γενετική νόσος, η διάγνωσή της βασίζεται σε κλινικά δεδομένα και η επιβεβαίωσή της γίνεται με την ανεύρεση της αυξημένης συγκέντρωσης των ηλεκτρολυτών στον ιδρώτα. Η διάγνωσή της θα πρέπει να γίνεται σε κάθε παιδί που εμφανίζει τα κύρια συμπτώματα και να βασίζεται κυρίως στα κλινικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά σε συνδυασμό με βιοχημικούς και γενετικούς δείκτες για την δυσλειτουργία της CFTR πρωτεΐνης. Το 70% των διαγνώσεων της νόσου γίνεται μέσα στο 1^ο έτος ζωής του παιδιού και η πρώτη σκέψη του γιατρού και των γονιών είναι η εισαγωγή του παιδιού στο νοσοκομείο τόσο απ' την πνευμονική του νόσο όσο και απ' την ανάγκη του για διατροφική υποστήριξη.

Παρόλα αυτά η δυνατότητα εισαγωγής του παιδιού στο νοσοκομείο δεν υπάρχει απ' όλους τους γονείς αφού είναι αρκετά δαπανηρή αλλά εκτός απ' αυτό πλέον δεν συνίσταται και απ' τους παιδίατρος αν δεν υπάρχουν σοβαρές ενδείξεις για το παιδί. Το παιδί, το μόνο που χρειάζεται είναι αγάπη και φροντίδα απ' τους δικούς του ανθρώπους και δεν υπάρχει λόγος έκθεσης στα νοσοκομειακά μικρόβια.

Όταν οι γονείς πληροφορηθούν απ' τον παιδίατρο ότι το παιδί τους πάσχει από την νόσο σύμφωνα με έρευνες που έχουν γίνει θα πρέπει να πουν αντί σε ένα υγιές παιδί και να έρθουν σε επαφή με ένα παιδί με ειδικές ανάγκες. Τις πρώτες εβδομάδες είναι συγκλονισμένοι τόσο με αυτό που συνέβη στο παιδί τους όσο και μ' αυτό που βλέπουν να περνά δηλαδή η επαφή με τον χώρο του νοσοκομείου, με τους γιατρούς και τους νοσηλευτές αλλά και με την πληθώρα των εξετάσεων στις οποίες υποβάλλουν το παιδί τους.(www.nhlbi.nih.gov)

Όλα αυτά είναι ψυχοφθόρα γι' αυτούς και καθόλου γνώριμα. Έρχονται σε επαφή με ένα καταγισμό πληροφοριών και πιστεύουν ότι χάνουν τον έλεγχο τόσο της ζωής τους όσο και του παιδιού που έχουν υποχρέωση να φροντίσουν και να μεγαλώσουν με αξιοπρέπεια. Η διάγνωση της κυστικής ίνωσης έχει αυξηθεί τα τελευταία χρόνια κάτι που σημαίνει ότι δεν υπάρχει σωστή ενημέρωση- πληροφόρηση για τη νόσο. Τα κρούσματα της κυστικής ίνωσης θα μειωθούν μόνο μετά από προγεννητικό έλεγχο, από εξειδικευμένο γιατρό σε εξειδικευμένα ιατρικά κέντρα.

Οι γονείς δεν χρειάζεται να βιαστούν να μάθουν για την νόσο και να την αποδεχτούν μέσα σε λίγες ημέρες. Υπάρχει η κατάλληλη ομάδα που μπορεί να τους

πληροφορήσει και να απαντήσει σε οποιαδήποτε ερώτηση και αμφιβολία τους. . Το μόνο που χρειάζεται είναι να έρθουν σε επαφή με το εξειδικευμένο προσωπικό και να ενημερωθούν σχετικά με την φαρμακευτική αγωγή, τους νεφελοποιητές, τη φυσιοθεραπεία και την διατροφή του παιδιού. Όσον αφορά τη διατροφή, οι γονείς θα πρέπει να μιλήσουν με έναν εξειδικευμένο διαιτολόγο για να έχουν τα επιθυμητά αποτελέσματα.

Τα διαγνωστικά κριτήρια είναι μία ή πολλές φαινοτυπικές κλινικές εκδηλώσεις ή θετική ανιχνευτική νεογνική δοκιμασία. Επίσης, η επιβεβαίωση διαταραχής της CFTR καθώς και τα θετικά test ιδρώτα αλλά και η παθολογική τιμή διαφοράς του ρινικού δυναμικού είναι κριτήρια που βοηθούν στην έγκαιρη διάγνωση.(www.mayoclinic.org)

3.7.1 TEST ΙΔΡΩΤΑ

Το test ιδρώτα είναι μια εξέταση που μετρά την ποσότητα του άλατος στον ιδρώτα του δέρματος και εξακολουθεί να θεωρείται η καλύτερη μέθοδος για τη διάγνωση της κυστικής ίνωσης. Η εξέταση αυτή θα πρέπει να γίνεται μετά το πέρας των 48 ωρών από τη γέννηση του νεογνού και αυτό γιατί το πρώτο 24ωρο μετά τη γέννηση οι ηλεκτρολύτες είναι δυνατόν να παρουσιάσουν μια μικρή αύξηση των επιπέδων τους στον ιδρώτα του νεογνού ακόμη και σε ένα φυσιολογικό νεογνό. Έτσι το test ιδρώτα είναι πιο αξιόπιστο μετά το 48ωρο εάν θέλουμε έγκυρα αποτελέσματα. Η εξέταση αυτή είναι προτιμότερο να γίνεται όταν το νεογνό είναι κλινικά σταθερό, ενυδατωμένο χωρίς οξεία νόσο και να μην παίρνει αλατοκορτικοειδή.

<i>Φυσιολογικό παιδί</i>	<i>Παιδί με κυστική ίνωση</i>
▪ Na < 60 mmol/l	▪ Na > 60 mmol/l
▪ Cl > 60 mmol/l	▪ Cl > 60 mmol/l
▪ Na > Cl	▪ Cl > Na

Πίνακας 2. Στον παραπάνω πίνακα βλέπουμε τις τιμές του Cl και του Na αλλά και στο τέλος τη διαφορά αυτών σε παιδί με και χωρίς κυστική ίνωση.

Παρόλα αυτά η διάγνωση της νόσου δεν μπορεί να στηριχθεί μόνο στις εργαστηριακές μετρήσεις αλλά στον συνδυασμό των κλινικών εκδηλώσεων, του θετικού test ιδρώτα και στην ταυτοποίηση των δύο μεταλλάξεων της CFTR. (Accurso, 2014)

*Το test ιδρώτα μπορεί να είναι παθολογικό σε πλήθος νοσημάτων γι' αυτό δεν πρέπει να βασιζόμαστε μόνο σ' αυτό αλλά στον συνδυασμό των αποτελεσμάτων και των επαναληπτικών εξετάσεων.

Ενδείξεις επανάληψης του test ιδρώτα:

- **Θετικό test ιδρώτα:**
(θα πρέπει να γίνεται επανάληψη όλων των θετικών test)
- **Οριακά test:**

(δηλαδή εάν τα αποτελέσματα είναι πάντα ίδια και αν οι τιμές Cl, Na είναι περίπου ίσες με 40-60 mmol/lt χρειάζονται συμπληρωματικές εξετάσεις)

➤ Σε ασθενείς που υπάρχει υποψία ύπαρξης της νόσου και δεν έχουν την αναμενόμενη κλινική εικόνα. (Lang, 2011)

3.7.2 ΈΛΕΓΧΟΣ ΝΕΟΓΝΩΝ

Στις μέρες μας όλα τα νεογνά ελέγχονται για την νόσο μέσω της λήψης δείγματος από την φτέρνα. Μέσω αυτής της διαδικασίας μπορεί να εντοπιστεί μια χημική ουσία που είναι υψηλή όταν υπάρχει η νόσος.

Η πρώτη εμπειρία των ειδικών όσον αφορά τον έλεγχο των νεογνών για την νόσο γυρνά στην δεκαετία του '70 όπου εξεταζόταν η ποσότητα της αλβουμίνης στο μηκόνιο καθώς και η ποσότητα της ανοσοδραστικής τρυψίνης στο αίμα των νεογνών που έπασχαν από την ινοκυστική νόσο. Το 1979 μετρήθηκε επίσης και η ποσότητά της στις κηλίδες αποξηραμένου αίματος. Όμως περνώντας τα χρόνια η μέτρηση των επιπέδων της ανοσοδραστικής τρυψίνης στο αίμα των νεογνών καθορίστηκε ως εξέταση εκλογής στην Αυστραλία και σε ορισμένες Ευρωπαϊκές χώρες. Η περεταίρω βελτίωσή της ήταν δυνατή μετά την κλωνοποίηση του γονιδίου CFTR το 1979.

Όταν ο έλεγχος συνδυάζεται με έγκαιρη θεραπεία περιορίζονται οι βλάβες στον πνεύμονα κατά την νεαρή ηλικία έχοντας ως αποτέλεσμα την μείωση του φόρτου εργασίας για τις οικογένειες των ασθενών. Τέλος, αξίζει να σημειωθεί ότι μπορεί να βελτιωθεί και ο χρόνος της επιβίωσης αλλά και η διατροφική κατάσταση έχοντας ως αποτέλεσμα την επιθυμητή ανάπτυξη, την προσθήκη επιθυμητού βάρους και ύψους. Ακόμη μπορεί να αποτραπεί η ανεπάρκεια των λιποδιαλυτών βιταμινών και του υποσιτισμού σε πρωτεΐνες καθώς και η μη συσσώρευση άγχους στους γονείς. (www.cysticfibrosis.org.uk)

3.7.3 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Ο βασικός προγεννητικός έλεγχος είναι ο κύριος στόχος της προγεννητικής περίθαλψης και της αναγνώρισης των γυναικών που έχουν αυξημένο κίνδυνο να εμφανίσουν εμβρυικές ανωμαλίες κατά τη σύλληψη ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Ο προγεννητικός έλεγχος περιλαμβάνει μια σειρά από εξετάσεις και είναι απαραίτητο να ξεκινήσει πριν την εγκυμοσύνη ή κατά τη διάρκεια της δηλαδή περίπου μέχρι την 10^η εβδομάδα της κύησης. Αν τυχόν ο έλεγχος αυτός ξεκινήσει κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυικών κυττάρων από την χοριακή λάχνη στο 1^ο τρίμηνο αυτής με σκοπό την ανίχνευση οποιασδήποτε υπάρχουσας γενετικής ανωμαλίας.

Τα ζευγάρια που αντιμετωπίζουν έναν φόβο ότι τα παιδιά τους θα έχουν κάποια γενετική ανωμαλία μπαίνουν στην διαδικασία να αποφασίσουν για την εξέλιξη ή τη διακοπή της κύησης ενώ τα περισσότερα για να μην περάσουν απ' την διαδικασία αυτή επιλέγουν την εξωσωματική γονιμοποίηση που τους δίνει την δυνατότητα να "επιλέξουν " το έμβρυο πριν την εμφύτευση μέσα από μια σειρά εξετάσεων που το υποβάλλουν. Αυτό που στην πραγματικότητα συμβαίνει είναι ότι γίνεται αφαίρεση κυττάρων μέσω της βιοψίας του εμβρύου και έτσι η γενετική του ανάλυση επιλέγει ποιο από τα έμβρυα είναι απαλλαγμένα από κάθε ανωμαλία.

Η πιο κοινή μέθοδος που βοηθά την ανίχνευση της παρουσίας περισσότερων από μία μεταλλάξεις είναι η ARMS η οποία είναι μια multiplexPCR. (www.cff.org)

3.8 ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Μέχρι σήμερα η κυστική ίνωση εξακολουθεί να είναι μια ανίατη ασθένεια και η θεραπεία που εφαρμόζεται έχει ως στόχο την αντιμετώπιση των αναπνευστικών λοιμώξεων που δημιουργούνται εξαιτίας της αναπνευστικής ανεπάρκειας. Από την στιγμή που ο ασθενής θα διαγνωσθεί με κυστική ίνωση θα πρέπει να παρακολουθείται από έμπειρο προσωπικό και να νοσηλεύεται σε εξειδικευμένα διαγνωστικά κέντρα.

Ο ασθενής είναι υποχρεωμένος να υποβάλλεται ανά τακτά χρονικά διαστήματα (3-6 μήνες) σε πολυδάπανες και ισχυρές ενδοφλέβιες αντιβιοτικές θεραπείες για την αντιμετώπιση των χρόνιων πνευμονικών λοιμώξεων καθώς και στην καθημερινή εισπνεόμενη θεραπεία με τη χρήση βλεννολυτικών και βρογχοδιασταλτικών που βοηθούν στην λοίμωξη και στην βελτίωση της πνευμονικής λειτουργίας.



Εικόνα7.Καθημερινή εισπνεόμενη θεραπεία

Επιπρόσθετα, η τήρηση των κανόνων υγιεινής είναι επιτακτική ανάγκη αφού οι πάσχοντες είναι επιρρεπείς σε αναπνευστικές λοιμώξεις.

Ως τώρα δεν υπάρχει οριστική θεραπεία για την νόσο και σε περιπτώσεις που ο ασθενής βρίσκεται στα τελικά στάδια αυτής υποβάλλεται σε μεταμόσχευση των πνευμόνων εφόσον βρεθεί συμβατός δότης.

3.8.1 ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ

▪ Με αντιβιοτικά

Στόχος της θεραπείας με αντιβιοτικά είναι η αντιμετώπιση των παροξύνσεων και η μείωση του μικροβιακού φορτίου γιατί η ποσότητα των βακτηριδίων στα πτύελα των σθενών με κυστική ίνωση ανέρχεται σε 10⁶-10⁷ CFU/ml, πυκνότητες που σε άλλες κλινικές καταστάσεις υποδηλώνουν λοίμωξη και όχι αποικισμό.

Ένα σύνολο από μελέτες αποδεικνύουν ότι μετά από μια συστηματική θεραπεία υπήρχε μείωση του μικροβιακού φορτίου.(www.eof.gr)

ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΠΡΙΝ ΤΟΝ ΑΠΟΙΚΙΣΜΟ		ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕΤΑ ΤΟΝ ΑΠΟΙΚΙΣΜΟ	
Φάρμακα	εκλογής: οξακιλλίνη, κλοξακιλλίνη, κεφαλοσπορίνες, δεύτερης γενιάς μακρολίδες κ.α	Φάρμακα	εκλογής: αντιβιοτικά αντιψευδομοναδικά.
Αρχικά, πριν την χορήγηση των φαρμάκων ζητείται προφύλαξη εναντίον του χρυσίζοντα σταφυλόκοκκο και του αιμόφιλλου influenza . Σε περίπτωση όμως που ο ασθενής έρθει σε επαφή με τα μικρόβια αυτά τότε γίνεται λήψη των παραπάνω για την αντιμετώπιση των παροξύνσεων.		Η επιλογή των φαρμάκων γίνεται με βάση το αντιβιογράμμα μετά την ταυτοποίηση και τον προσδιορισμό του μικροβίου. Ο στόχος της αντιμικροβιακής αγωγής είναι να επαναφέρει τον ασθενή στην προ-παρόξυνσης κατάσταση όσον αφορά την κλινική εικόνα και την πνευμονική λειτουργία. *Ενδοφλέβια χορήγηση για την απομάκρυνση της ψευδομονάδας από τα πτύελα των ασθενών για 3-4 μήνες.	

*Η θεραπεία γίνεται συνήθως από το στόμα σε μεγάλες δόσεις ενώ όταν πρόκειται για μεγάλη λοίμωξη είναι δυνατόν να χρειασθεί και ενδοφλέβια χορήγηση. Η διάρκειά της είναι 15-20 ημέρες.

Πίνακας 3. Η θεραπεία με αντιβιοτικά διακρίνεται α) σε θεραπεία πριν τον αποικισμό και β) σε θεραπεία μετά τον αποικισμό.

Επιπλέον φάρμακα εκλογής στην φαρμακευτική θεραπεία είναι:

•ΑΝΤΙΦΛΕΓΜΟΝΩΔΗ

 **Στεροειδή:** Πρόσφατες μελέτες έδειξαν πως η χρήση πρεδνιζόλης από το στόμα είχε ως αποτέλεσμα την βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας και την μείωση των εισαγωγών στο νοσοκομείο. Επιπλέον, υπάρχουν μελέτες οι οποίες αναφέρουν τα αποτελέσματα της χρήσης εισπνεόμενων κορτικοστεροειδών τα οποία από τη μια δεν είναι ενθαρρυντικά αφού δεν υπήρξαν αλλαγές στην σπιρομέτρηση και στην υπεραντιδραστικότητα και από την άλλη αναφέρουν ότι ο βήχας και η δύσπνοια βελτιώθηκαν.

Λόγω όμως των παρενεργειών που προκαλούνται από τα κορτικοειδή η βέβαιη χρήση τους συνδέεται με την αλλεργική ασπεργίλωση απ' την οποία συνοδεύεται ένα μεγάλο ποσοστό ασθενών με κυστική ίνωση.

 **Μη στεροειδή:** Τα μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη έχουν μελετηθεί στην κυστική ίνωση και προκαλούν αναστολή στην μετανάστευση των ουδετερόφιλων (π.χ ibuprofen). Τα αποτελέσματα του ibuprofen έδειξαν πτώση της αναπνευστικής

λειτουργίας, του σωματικού βάρους και του ακτινολογικού score σε ασθενείς >13 ετών οπότε η χρήση του δεν είναι αντιπροσωπευτική σε ασθενείς <13 ετών.

🌈 **A1- αντιθρυψίνη:** Η α1- αντιθρυψίνη χορηγήθηκε σε 12 ασθενείς με τη μορφή εισπνοών για μια εβδομάδα και στο βρογχοκυψελιδικό έκπλυμα βρέθηκε σχεδόν πλήρης αναστολή των ουδετερόφιλων.(www.eof.gr)

▪ **ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕ ΠΡΩΤΕΙΝΗ**

Ανθρώπινη πρωτεΐνη που παρασκευάζεται με την μέθοδο του ανασυνδυασμένου DNA μπορεί να αποκαταστήσει την κίνηση των ιόντων μέσω των επιθηλιακών κυττάρων. Ωστόσο, η απομάκρυνση της πρωτεΐνης CFTR είναι άμεση και ένα μικρό ποσοστό της ανασυνδυασμένης ενσωματώνεται στο κύτταρο. Προκειμένου να υπάρξει μια αποτελεσματική θεραπεία θα πρέπει να υπάρξουν οι εξής 3 προϋποθέσεις: α) η μεγαλύτερη δυνατή βελτίωση του θεραπευτικού γονιδίου, β) αποτελεσματική μεταφορά του γονιδίου *in vivo* και γ) σωστή στόχευση των υπό διόρθωση κυττάρων.

Το ιδανικό για την σωστή λειτουργία του γονιδίου θα ήταν η μεταφορά του σωστού γονιδίου στη σωστή θέση του χρωμοσώματος 7 γιατί τα είδη υπάρχοντα δεν λειτουργούν σωστά.

Δυστυχώς όμως, υπάρχουν αρκετά προβλήματα αφού η μεταγραφή του γονιδίου είναι παροδική είτε γιατί ο ιός φορέας με τον οποίο μεταφέρεται στην κωδικοποιημένη περιοχή του γονιδίου εξασθενεί, είτε γιατί αποδομείται το πλασμίδιο, είτε γιατί καταστρέφεται το κύτταρο. Επιπλέον, πρόβλημα δημιουργείται και από την παρασκευή του γονιδίου από βακτήρια γιατί περιέχουν γονίδια ανθεκτικά στα αντιβιοτικά.

Για το λόγο αυτό λοιπόν η ασφαλής μεταφορά του γονιδίου επιλέχθηκε να γίνει μέσω του ιού ή μη. Οι ιοί που έχουν επιλεγεί για αυτήν την μεταφορά είναι είτε ρετροϊοί, είτε αδενοϊοί ενώ η μη ιική μεταφορά περιλαμβάνει λιποσώματα. Αρχικά η ιική μεταφορά έχει την τάση να δημιουργεί μια ικανοποιητική μεταφορά του γονιδίου και να προκαλεί φλεγμονή και ανοσολογική απάντηση γι' αυτό και είναι περισσότερο

αποτελεσματική *in vitro* ενώ η μη ικκή μεταφορά δηλαδή τα λιποσώματα είναι λιγότερο τοξικά και ακόμη λιγότερο αποτελεσματικά.

Στόχος είναι η δημιουργία χημικών λιποσωμάτων για να αποκτήσουν τα πλεονεκτήματα της ικκής μεταφοράς. (www.cysticfibrosis.org.uk)

3.8.2. ΑΣΚΗΣΗ ΚΑΙ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η ΚΙ είναι μια νόσος που το πρόβλημα εστιάζεται στους πνεύμονες και η καλή κατάσταση αυτών είναι σχετική. Οι άνθρωποι χωρίς κυστική ίνωση μπορεί να αντιμετωπίζουν σοβαρότερα προβλήματα στους πνεύμονες απ' ό,τι αυτοί που πάσχουν από τη νόσο γι' αυτό και η σημασία της άσκησης στην διαχείριση της νόσου είναι μεγάλη.

Πριν από αρκετά χρόνια οι άνθρωποι που έπασχαν από τη νόσο πίστευαν ότι η άσκηση θα ήταν κάτι επίπονο γι' αυτούς γιατί θα προκαλούσε περισσότερα προβλήματα απ' αυτά που είδη αντιμετώπιζαν. Τώρα όμως ισχύει ακριβώς το αντίθετο αφού η άσκηση είναι μέρος της θεραπείας τους και συμβάλλει σ' αυτήν σε μεγάλο βαθμό.

Για παράδειγμα, το λαχάνιασμα είναι ένα σύμπτωμα που μπορεί να εμφανιστεί στον οποιονδήποτε άνθρωπο και αυτό έχει να κάνει με το αν η υγεία των πνευμόνων είναι καλή αλλά και με το αν η άσκηση είναι μέρος της καθημερινότητάς τους και όχι με το αν πάσχει από κυστική ίνωση ή όχι.

Μέχρι σήμερα η ΚΙ παραμένει μια ανίατη ασθένεια και η θεραπεία που εφαρμόζεται έχει ως στόχο την αντιμετώπιση των αναπνευστικών λοιμώξεων που οδηγούν σε αναπνευστική ανεπάρκεια. Από την στιγμή της διάγνωσης, ο μικρός ασθενής θα πρέπει να παρακολουθείται και να νοσηλεύεται σε εξειδικευμένα κέντρα όπου θα υποβάλλεται καθημερινά σε πολύωρη και κουραστική αναπνευστική φυσικοθεραπεία.

Υπάρχει η κλασική φυσικοθεραπεία και η σωματική άσκηση που συνιστώνται για την βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας. (www.cfww.org)

ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η φυσικοθεραπεία θα πρέπει να αρχίζει κατά το χρόνο της διάγνωσης της νόσου. Είναι απαραίτητο να γίνει τμήμα της καθημερινής ζωής του παιδιού αφού η κυστική ίνωση είναι ένα χρόνιο νόσημα και θα συνοδεύει το παιδί για όλη του τη ζωή. Η αντιμετώπιση θα πρέπει να γίνεται με τον σωστό τρόπο έτσι ώστε το παιδί να επιβιώσει και να ζήσει όσο το δυνατόν πιο φυσιολογικά γίνεται.

Τα παιδιά συχνά βρίσκουν την φυσικοθεραπεία ενοχλητική και προσπαθούν να την αποφύγουν ενώ είναι μια διαδικασία η οποία όταν γίνεται σωστά το παιδί δεν πονά. Γίνεται μία ή δύο φορές την εβδομάδα και διαρκεί για 30 λεπτά. Είναι μέρος της αντιμετώπισης της νόσου και γι' αυτό χρειάζεται πειθαρχία.

Η φυσικοθεραπεία περιλαμβάνει την καθημερινή θωρακική θεραπεία με μια σειρά από ελαφρά χτυπηματάκια που έχουν ως στόχο την κινητοποίηση και την απομάκρυνση της παχύρευστης βλέννας από τους πνεύμονες που τις περισσότερες φορές συνδυάζεται με την εισπνοή νεφελοποιημένων φαρμάκων (π.χ βλεννολυτικά, βρογχοδιασταλτικά κλπ.)

Η διαδικασία αυτή ονομάζεται **βρογχική παροχέτευση** και ο ρυθμός της έχει να κάνει με το είδος της απόφραξης (μεγάλος, μικρός) όπως π.χ σε περίοδο ιώσεων. Ο κανονικός ρυθμός της έχει θετικό αποτέλεσμα στην πρόληψη των λοιμώξεων του αναπνευστικού συστήματος.

Ένα σημαντικό μέρος της θεραπείας είναι η προτροπή των παιδιών να βήχουν και να πίνουν πολύ νερό για τον γρήγορο καθαρισμό των πνευμόνων αφού η βλέννα που παραμένει στους αεραγωγούς ευνοεί την ανάπτυξη μικροοργανισμών. Τα υγρά βοηθούν το παιδί να μειώσει την γλοιότητα της βλέννας όπως επίσης και τη ικανότητά της να προσκολλάει στα τοιχώματα των βρόγχων. Επίσης, μέρος της φυσικοθεραπείας είναι και η χρήση νεφελοποιητών δηλαδή οργάνων που χρησιμοποιούνται για την εισπνοή φαρμάκων και την αντιμετώπιση των αναπνευστικών τους προβλημάτων. Η γρήγορη αντιμετώπιση αυτών γίνεται και σε συνδυασμό με τακτική άσκηση (αερόβια) η οποία βοηθά στην γρήγορη αποκόλληση της βλέννας από τους πνεύμονες και για την οποία θα μιλήσουμε παρακάτω.

Οι μέθοδοι των βρογχικών παροχετεύσεων διαφέρουν ανάλογα με την ηλικία.

- Από την βρεφική ηλικία μέχρι το παιδί να βαδίζει και να μπορεί να μετακινεί το σώμα του σε καλή θέση έχουμε τις δονήσεις στον θώρακα οι οποίες βοηθούν στην μετακίνηση των εκκρίσεων που υπάρχουν στο λαιμό.
- Όταν το παιδί αρχίσει να αισθάνεται την ανάγκη να μειώσει όσο το δυνατόν περισσότερο τις εκκρίσεις του, ο φυσικοθεραπευτής αλλά και οι γονείς του θα πρέπει να το ενθαρρύνουν να βήξει. Ο βήχας στα παιδιά με ΚΙ είναι πολύ σημαντικός σε σχέση με τα υπόλοιπα αφού βοηθά στην αποκόλληση της βλέννας από τους πνεύμονες. Σε άλλη περίπτωση ο βήχας θα ήταν σημάδι κρυολογήματος. Το παιδί δεν θα πρέπει να ντρέπεται να βήξει ούτε στο σχολείο ούτε όταν βρίσκεται μπροστά σε κόσμο. Είναι ενθαρρυντικό σημάδι και σημαντικό για την πορεία της θεραπείας του.
- Από την ηλικία των 2-3 ετών έχουμε και τις ασκήσεις εκπνοής που μπορούν να ξεκινήσουν με την μορφή παιχνιδιού (π.χ τραμπολίνο).
- Από την ηλικία των 9 ετών και πάνω το παιδί έχει μάθει να είναι ανεξάρτητο και να κάνει μόνο του την θεραπεία του αλλά και να ζητά βοήθεια μόνο όταν έχει αυξημένες εκκρίσεις.

Η φυσικοθεραπεία έχει γίνει πλέον γνωστή ως << καθαρισμός των αεραγωγών>> αφού προσπαθεί να τους καθαρίσει απ' τα εκκρίματα. Οι προσεγγίσεις της φυσικοθεραπείας τα τελευταία χρόνια έχουν ως στόχο την βελτίωση της λειτουργίας των πνευμόνων για να βοηθήσουν τα παιδιά να περάσουν από την παιδική ηλικία στην εφηβική και αργότερα στην ενήλικη χωρίς κάποια βαριά πάθηση των πνευμόνων.(www.cfww.org)

ΣΩΜΑΤΙΚΗ ΑΣΚΗΣΗ

Ως νέα φυσικοθεραπευτική προσέγγιση προτείνεται η σωματική άσκηση. Τα παιδιά θα πρέπει να ενθαρρύνονται σ' αυτή και να συμμετέχουν σε οποιαδήποτε δραστηριότητα τους ευχαριστεί όπως και τα υπόλοιπα παιδιά της ηλικίας τους. Η σωματική άσκηση και κυρίως η αερόβια (κολύμπι, μπάσκετ, ποδόσφαιρο κλπ) δεν είναι καθόλου δύσκολο να ενταχθεί στην καθημερινότητά τους αφού τα παιδιά αγαπούν τα αθλήματα αυτά τα οποία θα τους βοηθήσουν να λαχανιάσουν κάτι που συμβάλλει στο να αποκολληθεί η βλέννα από τους πνεύμονες με αποτέλεσμα να αυξηθεί η χωρητικότητα των πνευμόνων.

Όταν το παιδί ασκείται κάτω από υψηλή θερμοκρασία ή όταν ασκείται γενικά θα πρέπει να φάει κάτι αλμυρό και πιεί επιπλέον υγρά. Κατά την διάρκεια της σωματικής αερόβιας άσκησης θα πρέπει να πίνουν 1-2 ποτήρια νερό κάθε 20-30 λεπτά. Προτείνονται το νερό και τα ισοτονικά ποτά και αποφεύγονται τα ποτά που περιέχουν καφεΐνη.

Η άσκηση θα κάνει το παιδί δυνατότερο και θα το βοηθήσει να αναπνεύσει καλύτερα ενώ θα αυξηθεί και η όρεξή του.(www.iasophysio.gr)

3.8.3 ΔΙΑΤΡΟΦΗ

Κλινικά η ΚΙ χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία των εξωκρινών αδένων με κύριες εκδηλώσεις από το πεπτικό, το αναπνευστικό, και τους ιδρωτοποιούς αδένες γι' αυτό και τα κύρια προβλήματα των ασθενών είναι η μείωση της θρέψης και η δυσκολία στο να αυξήσουν το βάρος τους λόγω της παγκρεατικής ανεπάρκειας που παρουσιάζουν, της δυσασπορρόφησης και της χρόνιας ενδοβρογχικής λοίμωξης. Η κακή θρέψη οδηγεί στην υποθρεψία, στην απώλεια βάρους καθώς και σε συμπτώματα ανεπάρκειας θρεπτικών συστατικών. Οι παράγοντες που οδηγούν σε όλα αυτά που προκαλεί η κακή θρέψη αλλά και στα πολλά προβλήματα που σχετίζονται με την πορεία της νόσου είναι η ελλιπής πρόσληψη θερμίδων, η αυξημένη κατανάλωση ενέργειας λόγω του αυξημένου έργου αναπνοής και της χρόνιας ενδοβρογχικής λοίμωξης. Ενδεικτικά, κάποια από αυτά είναι η βαθμιαία επιδεινούμενη θρέψη και η δυσκολία στην αύξηση του βάρους. Η ανεπαρκής πρόσληψη θρεπτικών συστατικών είναι η κυριότερη αιτία υποθρεψίας στους ασθενείς με κυστική ίνωση. Η ανορεξία, η ναυτία, οι έμετοι κατά την διάρκεια των παροξύνσεων της χρόνιας ενδοβρογχικής λοίμωξης, η κακή πέψη των τροφών η δυσκοιλιότητα επιφέρουν κοιλιακό μετεωρισμό.

Υπολογίζεται ότι ένα μεγάλο ποσοστό των ασθενών με κυστική ίνωση αναπτύσσει προβλήματα διατροφικής συμπεριφοράς λόγω:

- της συνεχούς πίεσης για φαγητό από τους γονείς
- της επίδρασης των Μ.Μ.Ε αλλά και των συνομηλίκων για υγιεινή διατροφή

- της κακής αντίληψης που έχουν για το σώμα τους κατά την εφηβεία
- ψυχοκοινωνικών προβλημάτων που μπορεί να οδηγήσουν στην κατάθλιψη

Οι ασθενείς με ΚΙ και καλή θρέψη έχουν καλύτερη αναπνευστική λειτουργία και μεγαλύτερο προσδόκιμο επιβίωσης. Πρόσφατες μελέτες επισημαίνουν ότι τόσο η μείωση όσο και η στασιμότητα του βάρους αποτελούν ανεξάρτητους παράγοντες κινδύνου αυξημένης θνησιμότητας. Ο Peterson αναφέρει πως οι αναπνευστικοί όγκοι βελτιώνονται στα παιδιά που κέρδισαν βάρος με σωστό τρόπο και μη διακοπτόμενο ρυθμό (Peterson M.Letal., 2003).

Η θερμιδική ανεπάρκεια στην ΚΙ οδηγεί σε ελλιπή ανάπτυξη, επιβάρυνση της λειτουργικότητας των αναπνευστικών μυών, μειωμένη ικανότητα φυσικής άσκησης και μειωμένη ανοσολογική λειτουργία εξού και οι λοιμώξεις στις οποίες είναι επιρρεπείς. Σκοπός της διαιτητικής παρέμβασης είναι η επίτευξη της καλής θρέψης και ανάπτυξης όπως και η διατήρηση της σωστής διαιτητικής συμπεριφοράς. Αυτό επιτυγχάνεται με την χορήγηση παγκρεατικών ενζύμων και με ελεύθερη υπερθερμιδική διαιτητική αγωγή.

Η υποστηρικτική διαιτητική παρέμβαση με την έναρξη της χορήγησης θρεπτικών συμπληρωμάτων από το στόμα εφαρμόζεται σε ασθενείς με μέτρια υποθρεψία. Οι τύποι και οι ποσότητες των θρεπτικών συμπληρωμάτων που συστήνονται εξαρτώνται από την ηλικία και την κλινική κατάσταση του ασθενούς.

Τέλος, τα διαιτητικά συμπληρώματα δεν πρέπει να αποτελούν περισσότερο από το 20% των χορηγούμενων θερμίδων για να μην μειώνεται και να μην αντικαθίσταται η πρόσληψη των φυσικών τροφών.

3.8.4. ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ

Η μεταμόσχευση είναι μια ιατρική πράξη κατά την οποία υγιή όργανα, ιστοί ή κύτταρα μεταφέρονται από έναν νεκρό ή ζωντανό δότη σε ένα χρονίως πάσχοντα άνθρωπο με σκοπό την αποκατάσταση της λειτουργίας των οργάνων του. Η μεταμόσχευση είναι μια από τις μεγαλύτερες πράξεις της ιατρικής του 20^{ου} αιώνα και έχει καθιερωθεί ως μια θεραπευτική πράξη. Οι τεχνικές βελτιώνονται συνεχώς και σίγουρα θα είναι εφικτή η μεταμόσχευση κι άλλων οργάνων και ιστών.

Η μεταμόσχευση του πνεύμονα είναι η τελική θεραπευτική επιλογή για ασθενείς με πνευμονική νόσου τελικού σταδίου. Η μεταμόσχευση έχει την δυνατότητα να επιφέρει σημαντική βελτίωση στην ποιότητα ζωής των ασθενών. Ο τρόπος επιλογής των ασθενών ιδιαίτερα όσον αφορά τα παιδιά είναι πολύ σημαντικός αφού είναι μια διαδικασία υψηλού κινδύνου και γι' αυτό τα παιδιά που θα επιλεγτούν για μεταμόσχευση είναι αυτά που το προσδόκιμο ζωής τους είναι λιγότερο από δύο χρόνια. Τα αποτελέσματα της μεταμόσχευσης για τα παιδιά είναι η 5-ετής επιβίωση σε ποσοστό 50% ενώ τα αποτελέσματα για τους ενήλικες είναι πιο ενθαρρυντικά αφού κυμαίνονται στα 6 χρόνια επιβίωσης. Το φύλο, η ηλικία, η έκταση της πνευμονικής λοίμωξης και του αποικισμού του πνεύμονα είναι παράγοντες που θα επηρεάσουν την τελική απόφαση για την μεταμόσχευση και την επιλογή του υποψηφίου ασθενούς. (www.europeanlung.org)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟΙ ΡΟΛΟΙ

4.1 Ο ρόλος του νοσηλευτή στον διαγνωστικό έλεγχο

Η διάγνωση της κυστικής ίνωσης πραγματοποιείται με τρεις κυρίως τρόπους:

α) **με εξέταση ιδρώτα:** Αυτή η εξέταση μετρά την ποσότητα του άλατος (χλωριούχο νάτριο) στον ιδρώτα του δέρματος. Τα άτομα με κυστική ίνωση έχουν αφύσικα υψηλά επίπεδα άλατος στον ιδρώτα

β) **με γενετική εξέταση:** Η γενετική εξέταση μπορεί να επιβεβαιώσει τη διάγνωση. Λαμβάνονται μερικά κύτταρα είτε από το εσωτερικό του μάγουλου είτε από μια λήψη αίματος και ελέγχονται για τον εντοπισμό του γονιδίου της κυστικής ίνωσης.

γ) **με νεογνικό έλεγχο:** Στις μέρες μας τα περισσότερα νεογέννητα ελέγχονται για κυστική ίνωση με βιοχημικό έλεγχο του IRT (immunoreactive trypsinogen). Λαμβάνεται δείγμα με ένα μικρό τσίμπημα στην φτέρνα, περίπου την 3-4 ημέρα μετά την γέννηση. (www.iatropedia.gr)

Ο όρος νοσηλευτική διάγνωση αναφέρθηκε πρώτη φορά σχεδόν 50 χρόνια πριν σε σχέση με το μοντέλο της νοσηλευτικής διεργασίας. Από τότε, έχει διεθνώς χρησιμοποιηθεί η έννοια της αναγνώρισης συγκεκριμένων νοσηλευτικών αναγκών ατομικά για κάθε ασθενή, ανάγκες που παρέχουν ένα επίκεντρο για σχεδιασμό και εφαρμογή της νοσηλευτικής φροντίδας (Doenges et al., 2008; NANDA, 2007; Ζαβερδινού, 2005).

Σύμφωνα με τη NANDA (2007), νοσηλευτική διάγνωση είναι η: «κλινική κρίση για αντιδράσεις ατόμου, οικογένειας ή κοινότητας σε υπαρκτά ή πιθανά και δυνητικά προβλήματα υγείας / διαδικασίες ζωής. Παρέχει τη βάση για την επιλογή νοσηλευτικών παρεμβάσεων και την επίτευξη αποτελεσμάτων (εκβάσεων) που οι νοσηλευτές είναι υπεύθυνοι». Ένας πιο απλός ορισμός δόθηκε από την Weber (1991) που προτείνει ότι «η νοσηλευτική διάγνωση είναι μία πρόταση, που περιγράφει τα υπαρκτά ή δυνητικά προβλήματα υγείας ενός ατόμου με βάση την πλήρη ολιστική

αξιολόγησή του. Τα προβλήματα πρέπει να επιλύονται μερικώς από νοσηλευτικές παρεμβάσεις» (Hogston, 1997).

Η διαγνωστική διαδικασία απαιτεί κριτική σκέψη και ικανότητα λήψης αποφάσεων από το νοσηλευτή (Wooley, 1990). Μία τυπική νοσηλευτική διάγνωση έχει τέσσερα στοιχεία: τίτλο, ορισμό, προσδιοριστικά χαρακτηριστικά (σημεία και συμπτώματα) και σχετιζόμενους παράγοντες. Οι σχετιζόμενοι παράγοντες είναι αιτιολογικές ή συνεισφέρουσες καταστάσεις που επηρεάζουν μία αλλαγή στην κατάσταση υγείας όπως παθοφυσιολογικά, σχετικά με θεραπεία, περιστασιακά (περιβαλλοντικά, προσωπικά) και ωρίμανσης (πχ ηλικία) στοιχεία (Carpenito, 1997).

Η κυστική ίνωση είναι πολυσυστηματική νόσος. Οι σημαντικότερες εκδηλώσεις της, όμως, προέρχονται από το αναπνευστικό και το γαστρεντερικό σύστημα.

1. Η αντιμετώπιση των ασθενών με κυστική ίνωση πρέπει να γίνεται σε εξειδικευμένα κέντρα που διαθέτουν την κατάλληλη υλικοτεχνική και νοσηλευτική υποδομή. Η ορθή συνταγογράφηση των κατάλληλων φαρμάκων από μεμονωμένους ιατρούς δεν αποτελεί ολοκληρωμένη αντιμετώπιση και δεν υποκαθιστά την αναφορά των ασθενών στα ειδικά κέντρα παρακολούθησης.

2. Η φροντίδα των ενηλίκων ασθενών επιχειρείται με βασικό άξονα από εξειδικευμένους πνευμονολόγους ιατρούς αλλά με παράλληλη εμπλοκή ειδικών επί των οργανικών συστημάτων που προσβάλλονται είτε άμεσα από τη νόσο, είτε από τις έμμεσες συνέπειές της (π.χ. γαστρεντερολόγους, ενδοκρινολόγους, λοιμωξιολόγους, ωτορινολαρυγγολόγους, διαιτολόγους, ψυχολόγους, φυσικοθεραπευτές, κοινωνικούς λειτουργούς, κ.α.).

3. Η λειτουργία των κέντρων απαιτεί την ύπαρξη ανάλογων εργαστηριακών και απεικονιστικών δυνατοτήτων.

4. Τα ειδικά κέντρα κυστικής ίνωσης πρέπει να είναι σε θέση να παρέχουν διαρκή συμβουλευτική βοήθεια και δυνατότητα υποδοχής των ασθενών για έλεγχο ή/και νοσηλεία σε καθημερινή βάση.

Η αντιμετώπιση της κυστικής ίνωσης απαιτεί σύνθετες προληπτικές και θεραπευτικές παρεμβάσεις καθώς και διαρκή ενημέρωση σχετικά με τις νέες ιατρικές εξελίξεις. Το κείμενο που ακολουθεί αναφέρεται κατά βάση στα θέματα της φαρμακευτικής αντιμετώπισης.

4.2. Ο ρόλος του νοσηλευτή στη θεραπεία

Το νοσηλευτικό προσωπικό μπορεί με ποικίλους τρόπους να βοηθήσει τους ασθενείς να νιώθουν ελπίδες και να ελαττώσουν τα αισθήματα απόγνωσης, φόβου και αγωνίας.

α) Σε πρώτο επίπεδο η παροχή επαφών μεταξύ νοσηλευτικού προσωπικού και ασθενών, πέρα από τις καθαρά ιατρικές, βοηθά στην κατοχύρωση της σοβαρότητας και της αξίας των συναισθημάτων τους. Έχει αποδειχθεί ότι παρακινώντας τους ασθενείς να μιλήσουν για τα αισθήματά τους μπορεί να συντελέσει στο να μετριαστούν τα αισθήματα απαισιοδοξίας τους. Η ενθάρρυνση για εξωτερίκευση, ταξινόμηση και τέλος αντιμετώπιση των αισθημάτων, βοηθά στην καταπολέμηση των αρνητικών σωματικών επιπτώσεων, οι οποίες συσχετίζονται με την προσπάθεια καταστολής και συγκράτησης του φόβου και της απόγνωσης. Το να μοιράζεται κανείς τα αισθήματα με κάποιον άλλο, με ένα νοσηλευτή, βοηθά στο να μετριαστεί η απόγνωση και γεννά ελπίδες.

β) Από την άλλη, οι έρευνες έδειξαν ότι οι ασθενείς χρειάζονται ενημέρωση. Οι γιατροί και το υπόλοιπο νοσηλευτικό προσωπικό βρίσκονται σε ιδανική θέση για να υπηρετήσουν αυτό το σκοπό. Έρευνες έδειξαν ότι νοσηλευτικό προσωπικό που

αφιερώνει χρόνο να ενημερώσει τους ασθενείς για τη μελλοντική τους κατάσταση και ακούει τα προβλήματά τους, βοηθά τους ασθενείς στο να νιώθουν ότι οι αγωνίες και οι φοβίες τους προσέρχονται, και στο να καταστούν πιο ικανοί να ανταπεξέλθουν στη θεραπεία.

Η νοσηλευτική παρέμβαση στους ασθενείς περιλαμβάνει τις ακόλουθες ενέργειες:

- ☐ Χορήγηση φαρμάκων (αντιβιοτικά, κορτικοειδή, βρογχοδιασταλτικά), σύμφωνα με τις οδηγίες του γιατρού και παρακολούθηση για τυχόν παρενέργειες που προκαλούν κυρίως τα βρογχοδιασταλτικά (π.χ. ταχυκαρδία, ναυτία, εμετός).
- ☐ Χορήγηση οξυγόνου και ενημέρωση του γιατρού σε κάθε αλλαγή της εικόνας του αρρώστου. Αν παίρνει οξυγόνο με μάσκα Venturi κατά τη διάρκεια του φαγητού αντικαθίσταται με γυαλιά οξυγόνου και στη συνέχεια επανατοποθετείται η μάσκα και γίνεται ρύθμιση της ροής, ώστε να μην διακοπεί καθόλου η οξυγονοθεραπεία του ασθενούς.
- ☐ Χορήγηση άφθονων υγρών την ημέρα (6-8 ποτήρια) για ρευστοποίηση των εκκρίσεων και χορήγηση τροφών με υπόλειμμα για την καταπολέμηση της δυσκοιλιότητας προς αποφυγή πίεσης του διαφράγματος.
- ☐ Εξασφαλίζεται ήρεμο και καθαρό περιβάλλον, χωρίς θορύβους με κατάλληλη θερμοκρασία
- ☐ Μετρώνται τα ζωτικά σημεία και καταγράφονται στο διάγραμμα
- ☐ Επειδή ο άρρωστος αισθάνεται καταβολή πρέπει να βοηθείται στην κάλυψη των φυσικών του αναγκών και στη φροντίδα της στοματικής κοιλότητας
- ☐ Η ημικαθιστική θέση είναι η καταλληλότερη για να διευκολύνεται η αναπνοή του.

□ Η σωστή βρογχική παροχέτευση είναι καθοριστική για τη διατήρηση ελεύθερης της αναπνευστικής οδού, ώστε να εξασφαλίζεται καλύτερος αερισμός των πνευμόνων. Η εκπαίδευση της σωστής τεχνικής της αναπνοής και του βήχα είναι απαραίτητη για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής του ασθενή. (<http://iek-tripol.ark.sch.gr/noshleutikh frontida anapneustikou susthmatos.pdf>)

4.3 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην χορήγηση φαρμάκων.

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΕΚΔΗΛΩΣΕΩΝ ΑΠΟ ΤΟΥΣ ΠΝΕΥΜΟΝΕΣ

1. **Αντιβιοτικά** - Η αντιμικροβιακή αγωγή οφείλει να χορηγείται κατευθυνόμενα, δηλαδή με γνώση του υπεύθυνου παθογόνου και της πρόσφατης ευαισθησίας του στους αντιμικροβιακούς παράγοντες. Τα συχνότερα και σημαντικότερα παθογόνα είναι η *Pseudomonasa eruginosa* (συχνά πολυανθεκτική) και ο *Staphylococcuss-aureus* (ευαίσθητος ή ανθεκτικός στη μεθικιλίνη). Είναι άγνωστη η κλινική σημασία της συχνής ανίχνευσης αναερόβιων. Λιγότερο συχνά ανιχνεύονται *Burkholderiacepaciacomplex*, *Stenotrophomonasmaltoplilia*, *Achromobacterxyloxidans*, μη φυματιώδη μυκοβακτηρίδια, μύκητες (κυρίως *Aspergillusfumigatus*) καθώς και ιοί που προσβάλλουν το αναπνευστικό σύστημα, συχνότερα της γρίπης. - Οι ασθενείς με κυστική ίνωση εμφανίζουν τροποποιημένη φαρμακοκινητική των αντιβιοτικών, οπότε το δοσολογικό σχήμα που θα επιλεγεί οφείλει να προσαρμόζεται ανάλογα με τα ειδικά χαρακτηριστικά του κάθε ασθενούς.

Η χορήγηση αντιβιοτικών πραγματοποιείται:

A. Συστηματικά.

Ενδείκνυται στις ακόλουθες κλινικές καταστάσεις:

1. Θεραπεία των λοιμωδών εξάρσεων της νόσου
2. Εξάλειψη ή μακροχρόνια θεραπεία λοίμωξης από *S. aureus*
3. Πρώιμη εξάλειψη λοίμωξης από *P. aeruginosa*
4. Κατασταλτική θεραπεία χρόνιας λοίμωξης από *P. Aeruginosa*.

Η επιλογή μεταξύ της περιοδικής και της κατ' απαίτησης χορήγησης αντιβιοτικών απόκειται στη στρατηγική προσέγγιση του ειδικού κέντρου. Καθώς η επιβίωση των ασθενών διαρκώς παρατείνεται, ενδεχομένως η κατ' απαίτηση χορήγηση να είναι ιατρικά και οικονομικά πλεονεκτικότερη. Η διάρκεια της συστηματικής θεραπείας δεν χρειάζεται να υπερβαίνει τις 14 και σπανιότερα τις 21 ημέρες, εκτός αν υπάρχουν οι ειδικές ενδείξεις για τις οποίες συνιστάται πιο μακρά θεραπεία, όπως η προσπάθεια εξάλειψης ανθεκτικού στη μεθικιλίνη *S. aureus* (MRSA) ή νέου στελέχους *P. Aeruginosa* ή ακόμη η θεραπεία λοίμωξης από φυματιώδη ή μη μυκοβακτηρίδια.

B. Υπό μορφή εισπνοών (νεφελοποίηση).

Τα αντιβιοτικά που χορηγούνται μέσω εισπνοών στοχεύουν κατά κύριο λόγο στην ελάττωση του μικροβιακού φορτίου της *P. aeruginosa* στους αεραγωγούς των ασθενών και δεν εμφανίζουν δράση έναντι Gram-θετικών μικροβίων, μυκήτων ή ιών. Επί του παρόντος διατίθενται σκευάσματα που περιέχουν:

- Τομπραμυκίνη: TOBI®, Bramitob® σε φιαλίδια των 300 mg X 2-3 ημερησίως
- Κολιμυκίνη (colistimethetesodium): Tadim® σε φιαλίδια των 1.000.000 IUX 2-3 ημερησίως

- Αζιτρεονάμη: Cayston® σε φιαλίδια των 75 mg X 3 ημερησίως. Τα ως άνω σκευάσματα συνήθως χορηγούνται επί 4 εβδομάδες, ακολουθεί ισόχρονη περίοδος παύσης και το σχήμα επαναλαμβάνεται διαρκώς. ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ: Η χορήγηση άλλων χημειοθεραπευτικών ουσιών (π.χ. βανκομυκίνη, αντιμυκητιακοί παράγοντες) υπό μορφή εισπνοών έχει περιορισμένη βιβλιογραφική στήριξη, οπότε τόσο αυτή, όσο και η θεραπευτική αντιμετώπιση λοιμώξεων από πολυανθεκτικά παθογόνα θα πρέπει να επιχειρείται σε συνεργασία με ειδικούς. Ο εμβολιασμός των ασθενών έναντι της γρίπης και του πνευμονιόκοκκου επιβάλλεται.

Αντιφλεγμονώδεις παράγοντες

Κορτικοστεροειδή

Χορηγούνται συστηματικά σε περιστατικά με αλλεργική βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση, ανθεκτικό βρογχόσπασμο, ή επί ενδείξεων παρατεταμένης συστηματικής φλεγμονής, παρά τη χορήγηση των κατάλληλων αντιβιοτικών ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ: η παρατεταμένη χορήγηση συστηματικών κορτικοειδών μπορεί να αποτελέσει αντένδειξη ενδεχόμενης μεταμόσχευσης πνευμόνων, προάγει την οστεοπόρωση, καθυστερεί την ανάπτυξη στους εφήβους και προκαλεί μεταβολικές διαταραχές. Τα εισπνεόμενα κορτικοστεροειδή χορηγούνται συχνά στους ασθενείς με κυστική ίνωση ως θεραπεία της βρογχικής υπερ -αντιδραστικότητας. Η θεραπευτική τους αξία σε χρόνια χορήγηση έναντι της τοπικής φλεγμονής των αεραγωγών είναι αμφισβητήσιμη και μάλλον στερείται αποτελέσματος.

Μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη

Η συστηματική χρήση τους στους ενήλικες ασθενείς πρέπει να αποφεύγεται. Η χορήγηση αναστολέων των λευκοτριαινίων δεν έχει ένδειξη. Μακρολίδια Η χορήγηση χαμηλών δόσεων 14-μελών ή 15-μελών μακρολιδίων (ερυθρομυκίνη,

κλαριθρομυκίνη, αζιθρομυκίνη) επί μακρό χρονικό διάστημα μπορεί να ασκήσει ωφέλιμη ανοσοτροποποιητική επίδραση. Περισσότερο έχει μελετηθεί η αζιθρομυκίνη σε δόση 250 ή 500mg τρεις εβδομαδιαίως από το στόμα. Η βέλτιστη διάρκεια χορήγησης είναι άγνωστη. Στην απόφαση υποβολής των ασθενών στη συγκεκριμένη θεραπεία αλλά και στη διάρκειά της, θα πρέπει να συνεκτιμώνται τα προβλήματα από την ανάπτυξη μικροβιακής αντοχής, την πρόκληση ανεπιθύμητων ενεργειών (ναυτία, διάρροια, αύξηση ηπατικών ενζύμων), την παράταση του χρόνου καρδιακής επαναπόλωσης κ.α.

Βρογχοδιασταλτικά

Μπορούν να βελτιώσουν την αναπνευστική λειτουργία των ασθενών, καθώς σε ποσοστό περίπου 50% εμφανίζουν συμπτώματα αναστρέψιμης βρογχικής απόφραξης, αλλά και να αυξήσουν την ικανότητα κάθαρσης των βρογχικών εκκρίσεων. Συνήθως χορηγούνται β2-αδρενεργικοί διεγέρτες βραχείας ή μακράς δράσης. Τα διαθέσιμα στοιχεία για τη χορήγηση αντιμουςκαρινικών παραγόντων (ιπρατρόπιο, τιοτρόπιο), μόνων ή σε συνδυασμό με αδρενεργικούς διεγέρτες, είναι ανεπαρκή για τη στήριξη οποιασδήποτε σύστασης.

Βλεννολυτικά

Ανασυνδυασμένη δεσοξυ-ριβονουκλεάση (rbDNase) –Pulmozyme® 2.5 mg άπαξ ή δις ημερησίως υπό μορφή νεφελοποιημένων εισπνοών. Η χρήση του κατάλληλου νεφελοποιητή αποτελεί σημαντικό παράγοντα για την επιτυχία της θεραπείας. Η χορήγηση της rbDNase πραγματοποιείται μετά τη βρογχοδιασταλτική αγωγή, τη φυσικοθεραπεία και τουλάχιστον 60 λεπτά μετά την εισπνοή των αντιβιοτικών. ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ: Η συστηματική χορήγηση άλλων βλεννολυτικών παραγόντων (π.χ. Ν-ακετυλοκυστεΐνη) δεν συνιστάται.

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΕΚΔΗΛΩΣΕΩΝ ΑΠΟ ΆΛΛΑ ΣΥΣΤΗΜΑΤΑ

1. Αναπλήρωση της έλλειψης παγκρεατικών ενζύμων Αφορά τους ασθενείς σε ποσοστό περίπου 95%, οπότε επιβάλλεται η εξωγενής χορήγηση μίγματος παγκρεατικών ενζύμων (αμυλάση, πρωτεάση, λιπάση) ανάλογα με τις ανάγκες. Τα σκευάσματα που διατίθενται για τους ενήλικες με κυστική ίνωση είναι τα ακόλουθα: Creon®caps: 150mg (10.000) 300mg (25.000) Panzytrat®caps: 25.000 Τα σκευάσματα αυτά χορηγούνται υποχρεωτικά κατά τα γεύματα και η δοσολογία τους είναι εξατομικευμένη.

2. Αναπλήρωση λιποδιαλυτών βιταμινών Χορηγείται σκεύασμα που περιέχει τις λιποδιαλυτές βιταμίνες.

ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ: Δεν υπάρχει ανάγκη πρόσθετης χορήγησης υδατοδιαλυτών βιταμινών.

3. Αντιμετώπιση σακχαρώδη διαβήτη. Εφόσον προκύψει ανάγκη ρύθμισης του σακχάρου του αίματος, ο ασθενής τίθεται στην ενδεδειγμένη ινσουλινοθεραπεία.

ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ: Η χρήση των από το στόματος αντιδιαβητικών σκευασμάτων έχει μειωμένη αποτελεσματικότητα και ως εκ τούτου δεν είναι γενικά αποδεκτή.

4. Οστεοπόρωση Ανάλογα με το μέγεθος του προβλήματος και την ανταπόκριση στη χορηγούμενη αγωγή, παράλληλα με τη χορήγηση βιταμινών D και K, ενδεχομένως θα χορηγηθούν: - Συμπληρώματα ασβεστίου - Ενδοφλέβια διφωσφονικά

Πληροφορίες για τα σχετικά σκευάσματα και τα θεραπευτικά σχήματα περιέχονται στις θεραπευτικές οδηγίες που ισχύουν για το γενικό πληθυσμό.

ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ: Η ειδική θεραπεία θα πρέπει να χορηγείται υπό την καθοδήγηση ενδοκρινολόγου και μόνο εφόσον έχουν αποκλεισθεί άλλοι παράγοντες κινδύνου, όπως υπογοναδισμός ή παθολογική λειτουργία του θυρεοειδούς.

5. Χρόνια ηπατική νόσος Η θεραπεία στοχεύει στη βελτίωση της σύστασης και έκκρισης της χολής. Χορηγείται ουρσοδεοξυχολικό οξύ: UrsOfalk® caps 250 mg σε δόση 20mg/kg/ημέρα σε 2-3 δόσεις (www.drugs.com)
6. Χρόνια ρινίτιδα και παραρινοκολπίτιδα Είναι εξαιρετικά συχνές στην κυστική ίνωση και ουσιαστικά μη θεραπεύσιμες. Η χορήγηση ειδικών σκευασμάτων κορτικοστεροειδών για τοπική χρήση και οι εκπλύσεις της ρινικής κοιλότητας με διαλύματα χλωριούχου νατρίου μπορούν να δράσουν ανακουφιστικά. Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να απαιτηθεί χορήγηση αντιβιοτικών ή/και χειρουργική αντιμετώπιση.
7. Διατροφική υποστήριξη Σημαντικό ποσοστό ασθενών θα χρειασθεί να λάβουν συμπληρωματική ή – σπανίως- ολική διατροφική υποστήριξη με ειδικά σκευάσματα. Η επιλογή τους θα πρέπει να γίνει με βάση τις ανάγκες και τη μεταβολική ικανότητα των ασθενών.(<http://www.guardian.co.uk>)

4.4 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην εκτέλεση ασκήσεων ρευστοποίησης εκκρίσεων.

Στη φυσιοθεραπεία υπάρχει μία σειρά από ελαφριά χτυπηματάκια που σκοπό έχουν τον καθαρισμό των πνευμόνων και την αποβολή της βλέννας και περιλαμβάνει ακόμα τα εισπνεόμενα φάρμακα, που εισχωρούν στους πνεύμονες μέσω νεφελοποιητή, για να προλάβουν ή να θεραπεύσουν τις αναπνευστικές μολύνσεις. Περιλαμβάνει καθημερινή θωρακική φυσιοθεραπεία (με διάφορες τεχνικές και βοηθήματα) για την κινητοποίηση και απομάκρυνση της βλέννης από τους πνεύμονες, πολλές φορές σε συνδυασμό με την εισπνοή νεφελοποιημένων φαρμάκων (βρογχοδιασταλτικών, βλεννολυτικών, κλπ). Η φυσιοθεραπεία είναι ένας τρόπος απομάκρυνσης της κολλώδους, πυκνόρρευστης βλέννης από τους πνεύμονες και καθαρίσματος των αναπνευστικών διαδρόμων που γίνεται από δυνατό χτύπημα επάνω την πλάτη και το στήθος. Η διαδικασία αυτή ονομάζεται βρογχική παροχέτευση.

Ο ρυθμός της βρογχικής παροχέτευσης είναι μεγαλύτερος στις περιπτώσεις μεγάλης βρογχικής απόφραξης (την περίοδο των ιώσεων). Κατά το καλοκαίρι, μπορεί να «εμπλουτιστεί» με γυμναστικές ασκήσεις ή σπορ, που παίζουν σημαντικό ρόλο στην μετατόπιση των εκκρίσεων. Ο κανονικός ρυθμός της έχει θετικό αποτέλεσμα στην πρόληψη των λοιμώξεων του αναπνευστικού συστήματος. Η βλέννη που παραμένει στους μικροσκοπικούς αεραγωγούς ευνοεί την ανάπτυξη μικροοργανισμών. Γι' αυτό το λόγο η φυσιοθεραπεία είναι τόσο σημαντική για τον καθαρισμό των πνευμόνων. Είναι σημαντικό να προτρέπονται οι ασθενείς με Κυστική Ίνωση να βήχουν και να πίνουν πολύ νερό. Γενικά, στη φάση των πρώτων εκδηλώσεων της νόσου, η παραγωγή της βλέννας δεν είναι πάντα σημαντική και τις εκκρίσεις είναι εύκολο να τις καταπιεί ο ασθενής με μια απλή κίνηση κατάποσης. Αλλά φθάνουμε σύντομα στην απόχρεμψη της βλέννας δίνοντας στον πάσχοντα να πει νερό πριν τη βρογχική παροχέτευση, ιδιαίτερα το καλοκαίρι, αλλά και σε περιόδους θερμές και ξηρές ή το χειμώνα εάν ζούμε σε σπίτι με θέρμανση αλλά χωρίς υγρόμετρο. Τα υγρά βοηθούν να μειωθεί η γλοιότητα της βλέννας όπως επίσης και η ικανότητά της να προσκολλάει στα τοιχώματα των βρόγχων, συνεπώς διευκολύνει την απόχρεμψή τους με τον βήχα. (Αργυροπούλου-Πατάκα Π, Χρόνια Αποφρακτική Πνευμονοπάθεια (χρόνια βρογχίτιδα – εμφύσημα). Βρογχεκτασίες. Κυστική ίνωση. «Εσωτερική Παθολογία», τόμος πρώτος, University Studio Press, 2002)

Η μετακίνηση και αποβολή των βρογχικών εκκρίσεων μπορεί να γίνει με:

- ☐ Θέσεις παροχέτευσης
- ☐ Πλήξεις
- ☐ Δονήσεις
- ☐ Τεχνική βίαιης εκπνευστικής προσπάθειας

Ενώ η ενδυνάμωση των αναπνευστικών μυών γίνεται με

- ☐ Άσκηση διαφράγματος
- ☐ Έκπτυξη του θώρακα
- ☐ Κινήσεις άνω άκρων σε συνδυασμό με την εισπνοή

Αυτογενής παροχέτευση

Μια από τις θεραπευτικές αγωγές είναι αυτή που ονομάζεται Αυτογενής Παροχέτευση. Χρησιμοποιείται σε μεγαλύτερα άτομα με Κυστική Ινώση, από την εφηβεία τους και πέρα. Περιλαμβάνει την αναπνοή με διαφορετικές περιεκτικότητες αέρα στους πνεύμονες. Πρώτα με πολύ χαμηλή περιεκτικότητα αέρα στους πνεύμονες, έτσι τους έχουμε να βγάζουν όλο τον αέρα και να αναπνέουν έτσι (μέτρια αναπνοή) για μερικά λεπτά. Και μια βαθύτερη αναπνοή. Και όλη αυτή η αναπνοή χαλαρώνει τη βλέννα. Όταν ακούμε ή αισθανόμαστε τη βλέννα με κάνουμε πολύ βαθιές αναπνοές. Και σε εκείνο το σημείο ο ασθενής μπορεί να φέρει τη βλέννα πάνω χωρίς έντονο βήχα. Ένας βήχας και η βλέννα έρχεται πάνω. Λειτουργεί καλά και ονομάζεται αυτογενής παροχέτευση.

*(ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΕ ΠΝΕΥΜΟΝΙΚΕΣ ΚΑΙ ΜΗ ΠΑΘΗΣΕΙΣ,
Μπάρλου Ε. - Πανόπουλος Γ.)*

4.5 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην ψυχολογική τόνωση του ασθενή και της οικογένειάς του.

Θανατηφόρα νοσήματα μπορεί να ενεργοποιήσουν άγχος και συνεπώς αποφυγή του φιλικού περιβάλλοντος, ενώ νοσήματα που έχουν κοινωνικό στίγμα να οδηγήσουν στην περιθωριοποίηση.

Συγκεκριμένα, σύμφωνα με τον Franklin Shontz (1975) μετά το άκουσμα της διάγνωσης το άτομο περνάει από τα **ακόλουθα στάδια**:

- **Αρχικό Σοκ**, όπου το άτομο αποστασιοποιείται από την κατάσταση ως ένα τρόπο άμυνας και συμπεριφέρεται αυτοματοποιημένα.
- **Αντιπαράθεση**, το στάδιο αυτό χαρακτηρίζεται από αισθήματα απώλειας, απελπισία και πένθος.
- **Υποχώρηση**, κατά την οποία το άτομο αρχικά αποσύρεται στον εαυτό του και αρνείται το πρόβλημα και τις επιπτώσεις του. Σταδιακά όμως, αρχίζει να αποδέχεται την κατάσταση και να τη διαχειρίζεται.

Η διαδικασία προσαρμογής σχετίζεται με πολλούς παράγοντες όπως η ηλικία, η υποστήριξη της οικογένειας, οι πεποιθήσεις του ατόμου για την ασθένειά του και τα συμπτώματα που επιφέρει η κάθε νόσος όπως για παράδειγμα ο πόνος.

Τα πολύ μικρά παιδιά μερικές φορές αποδέχονται την ασθένεια πολύ απλά επειδή αναπτυξιακά δεν είναι έτοιμα να συνειδητοποιήσουν πλήρως τις μακροχρόνιες συνέπειες της χρόνιας νόσου. Αντιθέτως, κάποια παιδιά την αντιλαμβάνονται ως τιμωρία λόγω των περιορισμών στη διατροφή ή στις δραστηριότητές τους. Μετά την ηλικία των 8 ετών τα παιδιά είναι πιο έτοιμα να αντιληφθούν τη χρόνια νόσο και τις συνέπειές της και να αναλάβουν μερική ευθύνη για την προώθηση της υγείας τους.

Το κύριο μέλημα των εφήβων είναι να γίνουν αρεστοί από τους φίλους τους και οποιαδήποτε διαφορά τους τρομοκρατεί. Παρόλο που κατανοούν τη σοβαρότητα της

νόσου τους, πολλές φορές αποκρύπτουν την ασθένειά τους ή παραμελούν την αγωγή αρνούμενοι να αποδεχτούν την κατάστασή τους.

Μεγάλη δυσκολία αντιμετωπίζουν οι νεαροί ενήλικες οι οποίοι βιώνουν απογοήτευση που δεν τους δίνεται η δυνατότητα να σχεδιάσουν την ενήλικη ζωή τους όπως φαντάζονταν. Για κάποιους ασθενείς η δυνατότητα επιλογής μιας συγκεκριμένης καριέρας ή η απόκτηση οικογένειας και παιδιών εξανεμίζεται. Έτσι δυσκολεύονται πολύ να αναπτύξουν την ταυτότητά τους. Ως αποτέλεσμα, συνήθως βιώνονται εντονότερα συναισθήματα θυμού και άρνησης. Αντιθέτως, οι ενήλικες μέσης ηλικίας που προσβάλλονται από χρόνια νόσημα αναγκάζονται να αλλάξουν τους ρόλους και τους στόχους που έχουν επιλέξει, όπως για παράδειγμα τη διακοπή της εργασίας τους στη μέση της παραγωγικής τους ηλικίας.

Όταν ένα άτομο σε μια οικογένεια νοσεί, νοσεί όλη η οικογένεια. Ως αποτέλεσμα, όλο το δυναμικό μέσα στην οικογένεια διαταράσσεται και ιδανικά θα βρει μια καινούργια ισορροπία. Η στάση των μελών της οικογένειας παίζει καθοριστικό ρόλο στον τρόπο που ο ασθενής θα αποδεχτεί τη νόσο του. Η οικογένεια μπορεί να βοηθήσει ενισχύοντας ψυχικώς των ασθενή ή αντιθέτως μπορεί να αποδυναμώσει επιβαρύνοντας με πρόσθετη ανησυχία, υπερπροστασία ή θυμό. Η οικογένεια που θα βοηθήσει επιτυχώς τον ασθενή σημαίνει ότι θα συμμετέχει ενεργά στην θεραπεία του χωρίς να του επιτρέπει να την αποφύγει, θα ενθαρρύνει την ανεξαρτησία του και θα ανταποκρίνεται στις ανάγκες του με ευαισθησία και αγάπη. Πολλές φορές, κρίνεται αναγκαία η οικογενειακή θεραπεία ώστε να ενισχυθούν όλα τα παραπάνω.

Στην οικογενειακή θεραπεία ο εστιασμός είναι στην ψυχοεκπαιδευτική παρέμβαση σε άτομα και οικογένειες που βιώνουν πρόβλημα υγείας. Ο στόχος είναι οι οικογένειες αυτές να κατανοήσουν την ασθένεια και τα συμπτώματά της και να αναπτύξουν τις υπάρχουσες δεξιότητες επικοινωνίας τους.

Η διαδικασία προσαρμογής του ατόμου στην χρόνια ασθένεια είναι επιτυχής όταν ο ασθενής έχει καταφέρει να:

- Αποκτήσει συναισθηματική ισορροπία.
- Έχει ικανοποιητική εικόνα σώματος και διαχειρίζεται τις σωματικές αλλαγές.

- Διατηρεί θετικές σχέσεις με την οικογένεια και τους φίλους.
- Είναι προετοιμασμένος για ένα αβέβαιο μέλλον.

Η κατάκτηση αυτών των στόχων είναι δύσκολη, ειδικά όταν η ασθένεια είναι θανατηφόρα ή οδηγεί σε αναπηρία. Παρόλα αυτά αρκετοί ασθενείς καταφέρνουν να προσαρμοστούν επιτυχώς στις καινούργιες συνθήκες της ζωής τους. Για να κατακτήσουν αυτούς τους στόχους χρειάζεται να αναπτύξουν ικανότητες προσαρμογής οι οποίες θα βοηθήσουν ώστε να μπορέσουν να διαχειριστούν ψυχολογικά την ασθένειά τους. Μερικές στρατηγικές προσαρμογής είναι να αποκτήσουν αρκετές πληροφορίες για τη νόσο, να μην αρνούνται τη σοβαρότητα της κατάστασής τους, να εισέλθουν σε μια ρουτίνα και να καταφέρουν να βρουν ένα «νόημα» για την εμπειρία τους.

Παρόλο που όλοι οι άνθρωποι αντιδράνε στη διάγνωση μιας χρόνιας νόσου με σοκ, κάποιοι θα προσαρμοστούν επιτυχώς και κάποιοι ίσως ποτέ. Όλοι όμως ανεξαιρέτως μπορούν να βοηθηθούν ψυχολογικά.

Οι συνήθειες γενικοί στόχοι των προγραμμάτων *ψυχοκοινωνικής παρέμβασης* είναι η μείωση της δυσφορίας και των άλλων αρνητικών συναισθημάτων, η βελτίωση της ποιότητας ζωής και η ενίσχυση της χρήσης λειτουργικότερων στρατηγικών αντιμετώπισης του στρες.

Καίρια θέση στα προγράμματα παρέμβασης κατέχουν οι προσπάθειες για ενίσχυση της υλικής και συναισθηματικής κοινωνικής υποστήριξης που λαμβάνουν οι ασθενείς, καθώς και οι προσπάθειες για την ενίσχυση της χρήσης περισσότερο λειτουργικών και αποτελεσματικών στρατηγικών αντιμετώπισης του στρες. Οι τρόποι κινητοποίησης για μεγαλύτερη λήψη κοινωνικής υποστήριξης είναι συνήθως τρεις: **(α)** κινητοποίηση των μελών της οικογένειας και των οικείων για συμμετοχή στην όλη θεραπευτική διαδικασία,

(β) παρότρηση των ασθενών για συμμετοχή σε υποστηρικτικές ομάδες και

(γ) παραπομπή σε ατομική στήριξη για την υπέρβαση των προβλημάτων που οδηγούν σε κοινωνική απομόνωση, αν αυτό είναι αναγκαίο.

(Mawdsley JE, Rampton DS. Psychological stress in IBD: new insights into pathogenic and therapeutic implications. Gut 2005)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

5.1 ΕΙΔΟΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

Όπως, ήδη αναφέραμε στο πρώτο μέρος της εργασίας μια χρόνια σωματική ασθένεια επιβαρύνει την παιδική ηλικία με οργανικά και λειτουργικά προβλήματα, επανειλημμένες ιατρικές επισκέψεις, πολύπλοκες εξετάσεις, συχνές νοσηλείες, αβεβαιότητα για το μέλλον και σύνθετα δευτερογενή ψυχολογικά, κοινωνικά και εκπαιδευτικά προβλήματα. Λόγω των πολλαπλών προβλημάτων τα οποία δημιουργεί, η χρόνια νόσος θεωρείται πηγή χρόνιου στρες για το παιδί και την οικογένεια του. Η ευθύνη της αντιμετώπισης της νόσου διαμοιράζεται στον ιατρό, το παιδί και την οικογένεια.

Έτσι και στη συγκεκριμένη εργασία πραγματοποιήθηκε δευτερογενής έρευνα με συλλογή και ανάλυση δεδομένων που προέκυπταν από δημοσιευμένα σχετικά άρθρα.

5.2 ΜΕΘΟΔΟΣ ΣΥΛΛΟΓΗΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων PubMed, MedlinePlus, Googlescholar και στη βιβλιοθήκη της ΣΕΥΠ του Τ.Ε.Ι. Ηπείρου. Το υλικό της μελέτης αποτέλεσαν επιλεγμένα άρθρα δημοσιευμένα κατά κύριο λόγο την τελευταία δεκαετία, το υλικό συλλέχθηκε κατόπιν λεπτομερούς μελέτης της σχετικής βιβλιογραφίας. Η επιλογή έγινε από βιβλία, γενικά άρθρα, ανασκοπήσεις, συστηματικές μελέτες. Τέθηκε περιορισμός όσον αφορά στη γλώσσα δημοσίευσης των άρθρων και χρησιμοποιήθηκαν μόνο αυτά που ήταν δημοσιευμένα στην αγγλική και ελληνική γλώσσα. Επίσης χρησιμοποιήθηκε υλικό από διεθνή site κυστικής ίνωσης καθώς και από επιστημονικά συγγράμματα.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

ΑΝΑΛΥΣΗ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

ΑΡΘΡΟ 1

Ο ρόλος της οικογένειας και των φίλων στην υποστήριξη των παιδιών με Κ.Ι όσον αφορά την διαχείριση της νόσου.

Περίληψη

ΙΣΤΟΡΙΚΟ:

Η επιτυχημένη διαχείριση μιας περίπλοκης νόσου, όπως η ινοκυστική νόσος (IN), απαιτεί υποστήριξη από την οικογένεια και τους φίλους : ωστόσο, μερικές μελέτες έχουν εξετάσει την κοινωνική υποστήριξη στα παιδιά με IN.

ΜΕΘΟΔΟΙ :

Έγιναν διάφορες μελέτες για την υποστήριξη που λαμβάνουν οι ασθενείς από την οικογένεια και τους φίλους. Οι μελέτες αυτές αναλύθηκαν για να εξαχθούν οι τύποι, η συχνότητα και η λαμβανόμενη υποστήριξη συγκεκριμένων συμπεριφορών.

ΑΠΟΤΟΛΕΣΜΑΤΑ:

Τόσο η οικογένεια όσο και οι φίλοι παρέχουν υποστήριξη που είναι συσχετιζόμενη με την θεραπεία των παιδιών με IN. Η οικογένεια παρέχει μια πιο απτή υποστήριξη και οι φίλοι παρέχουν μια πιο σχετική υποστήριξη. Ανάλογα με την ηλικιακή ομάδα το περιεχόμενο των συμπεριφορών υποστήριξης επηρέασαν την αντίληψη αυτής της υποστήριξης. Ένα υποσύνολο παιδιών (17%) επέλεξε να μην εκμυστηρευτεί την επίγνωση του προβλήματός του στους φίλους του.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ :

Η παροχή υποστήριξης φαίνεται πως είναι απομακρυσμένη από την αντίληψη που έχουν τα παιδιά ως υποστήριξη και μπορεί να υπάρχουν μερικές συμπεριφορές , όπως αυτές που υπενθυμίζουν την αγωγή, οι οποίες είναι σημαντικές στην διαχείριση της νόσου αλλά θεωρούνται λιγότερο υποστηρικτικές από τα παιδιά. Η παροχή

αυξημένης κοινωνικής υποστήριξης υπόσχεται μια βελτίωση στην διαχείριση της νόσου κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας, αλλά περισσότερη δουλειά πρέπει να γίνει ώστε να κατανοηθούν οι πλευρές της υποστήριξης που σχετίζονται με την διαχείριση των αποτελεσμάτων.

ΑΡΘΡΟ 2

Η επίπτωση των πνευμονικών παροξύνσεων της ινοκυστικής νόσου στη μυϊκή δύναμη.

Περίληψη

ΙΣΤΟΡΙΚΟ:

Ενήλικοι ασθενείς με ινοκυστική νόσο έχουν επουσιώδη μυϊκή εξασθένηση, η οποία συσχετίζεται με έλλειψη ανεκτικότητας σε ασκήσεις και με κακή πρόγνωση. Η επιρροή των οξέων παροξύνσεων στη μυϊκή δύναμη έχει μελετηθεί ανεπαρκώς. Αυτή η μελέτη στοχεύει να εξετάσει εάν η δύναμη του τετρακέφαλου (ΤΔ), όπως αξιολογείται με μια ακούσια τεχνική, αλλάζει κατά τη διάρκεια μιας ενδοφλέβιας αντιβιοτικής θεραπείας(ΕΦΑΘ) για μια παρόξυνση.

ΜΕΘΟΔΟΙ:

Η ΤΔ μετρήθηκε σε 20 ασθενείς χρησιμοποιώντας διέγερση με σπασμούς στο μηριαίο νεύρο την πρώτη μέρα της νοσηλείας (μέρα 1) και στο τέλος (μέρα 14) της ΕΦΑΘ. Η σωματική δραστηριότητα ελέγχονταν κατά τη διάρκεια της ΕΦΑΘ χρησιμοποιώντας ένα Sense Wear περιβραχιόνιο. Δέκα σταθεροί ασθενείς χρησιμοποιήθηκαν σαν υποκείμενα ελέγχου.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Η ΤΔ δεν άλλαξε κατά τη διάρκεια της παρόξυνσης (ενισχυμένη δύναμη σπασμού στην πρώτη μέρα : 140 ± 42 N, την 14^η μέρα : 140 ± 47 N) , όμως παρατηρήθηκε μια μείωση σε ορισμένους ασθενείς. Αλλαγές στην δύναμη των σπασμών κατά τη διάρκεια της παρόξυνσης συσχετίστηκαν με τον χρόνο που δαπανήθηκε σε δραστηριότητες με τουλάχιστον μετριοπαθή ένταση ($r=0.61$, $p=0.007$).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Η ΤΔ δεν μειώνεται συστηματικά κατά τη διάρκεια της παρόξυνσης της ινοκυστικής νόσου. Μεμονωμένες αλλαγές στην ΤΔ σωστά συσχετίζονται με τον καθημερινό χρόνο που δαπανείται σε δραστηριότητες τουλάχιστον μετριοπαθούς έντασης.

ΑΡΘΡΟ 3

Η ποιότητα της ζωής συσχετίζεται με την σωματική δραστηριότητα και την φόρμα στην ινοκυστική νόσο.

Περίληψη

ΙΣΤΟΡΙΚΟ:

Η ποιότητα της ζωής (HRQoL) που σχετίζεται με την υγεία και συγκεκριμένα με τις ασθένειες όλο και περισσότερο εκτιμάται ως σχετική κλινική παράμετρος στην ινοκυστική νόσο (IN) τόσο για την κλινική φροντίδα όσο και για τις κλινικές δοκιμές. Οι μετρήσεις της HRQoL θα πρέπει να αξιολογούν - μεταξύ άλλων τομέων – τους τομείς που λειτουργούν καθημερινά από την πλευρά του ασθενούς. Ωστόσο, οι μελέτες επικύρωσης για τα πιο συχνά χρησιμοποιούμενα ερωτηματολόγια για την HRQoL, δεν έχουν συμπεριλάβει μέτρα για τη σωματική δραστηριότητα ή τη φυσική κατάσταση. Ο στόχος αυτής της μελέτης ήταν, ως εκ τούτου, να καθορίσει τα σύγχρονες και διαχρονικές σχέσεις μεταξύ HRQoL, φυσικής δραστηριότητας και φυσικής κατάστασης σε ασθενείς με ινοκυστική νόσο.

ΜΕΘΟΔΟΙ:

Η βασική ιδέα (n = 76) και η παρακολούθηση των δεδομένων 6 μηνών (n = 70) από τους ασθενείς με κυστική ίνωση (ηλικίας ≥ 12 ετών, FEV1 $\geq 35\%$) αναλύθηκαν. Οι ασθενείς συμμετείχαν σε δύο πολυκεντρικές ασκήσεις μελέτες παρέμβασης με την

ίδια μεθοδολογία αξιολόγησης. Μεταβλητές έκβασης περιλαμβάνονται HRQoL (γερμανική αναθεωρημένη πολυδιάστατη cfQ (cfQ-R)), τη σύνθεση του σώματος, η πνευμονική λειτουργία, τη σωματική δραστηριότητα, βραχυπρόθεσμα δύναμη των μυών και αερόβια ικανότητα με μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου και αερόβια ικανότητα.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου συσχετιζόταν θετικά με 7 από 13 HRQoL κλίμακες σε εγκάρσια τομή ($r = 0,30 - 0,46$). Η μυϊκή δύναμη ($r = 0,25 - 0,32$) και η μέγιστη αερόβια ικανότητα ($r = 0,24 - 0,35$) ήταν θετικές με 4 κλίμακες η κάθε μία, και ανέφεραν σωματική δραστηριότητα σε κλίμακα 1 ($r = 0,29$). Αλλαγές στο HRQoL-score άμεσα και σημαντικά που συνδέονται με τις αλλαγές στη δραστηριότητα ($r = 0,35 - 0,39$), η μέγιστη αερόβια ικανότητα ($r = 0,31 - 0,34$), και η μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου ($r = 0,26 - 0,37$) σε 3 κλίμακες η κάθε μία. Ιδρύθηκαν συνεργάτες του HRQoL όπως MEO1 ή το δείκτη μάζας σώματος συσχετίζονται θετικά με λιγότερες κλίμακες (όλα τα $0,24 < r < 0,55$). Η HRQoL συνδέθηκε με την φυσική κατάσταση, κυρίως αερόβια ικανότητα, και σε μικρότερο βαθμό με την αναφερόμενη σωματική δραστηριότητα. Τα ευρήματα αυτά υπογραμμίζουν τη σημασία της φυσικής κατάστασης για HRQoL στην IN και στην παροχή συμπληρωματικού σκεπτικού για τη δοκιμασία άσκησης σε αυτόν τον πληθυσμό.

ΑΡΘΡΟ 4

Παράγοντες κινδύνου που συσχετίζονται με καταθλιπτικά συμπτώματα σε φροντιστές παιδιών με διαβήτη τύπου ένα ή ινοκυστική νόσο.

Περίληψη

ΣΚΟΠΟΣ:

Αξιολόγηση των καταθλιπτικών συμπτωμάτων στους φροντιστές παιδιών με τύπου ένα διαβήτη (Τ1Δ) ή ινοκυστική νόσο (IN) και αναγνώριση των συσχετιζόμενων παραγόντων κινδύνου.

ΜΕΘΟΔΟΙ:

Ένα συνολικό ποσό των 195 φροντιστών συμπλήρωσαν δημογραφικά, άγχους και καταθλιπτικών συμπτωμάτων ερωτηματολόγια. Η κατάσταση της υγείας των παιδιών πάρθηκε από ιατρικές αναφορές.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Περίπου το 33% των φροντιστών ανέφεραν αυξημένα συμπτώματα κατάθλιψης (δηλ., υπερέβησαν το κλινικό όριο που ανέρχεται στο 16 στο Κέντρο για Επιδημιολογικές Μελέτες-Κλίμακα Κατάθλιψης). Για φροντιστές παιδιών με Τ1Δ, οι αυξήσεις συσχετίστηκαν με την λιγότερη εκπαίδευση του φροντιστή, περισσότερο οικογενειακό στρες, μεγαλύτερη ηλικία του παιδιού, και χειρότερος γλυκαιμικός έλεγχος. Για τους φροντιστές παιδιών με IN, το περισσότερο οικογενειακό στρες και η έλλειψη εργασίας έξω από το σπίτι συσχετίστηκαν με τα αυξημένα καταθλιπτικά συμπτώματα.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Πολλοί φροντιστές παιδιών με Τ1Δ ή IN βιώνουν καταθλιπτικά συμπτώματα, αν και οι παράγοντες κινδύνου μπορεί να διαφέρουν σε αυτές τις δύο κατηγορίες. Η εξέταση των καταθλιπτικών συμπτωμάτων των φροντιστών σαν μέρος μια συνηθισμένης κλινικής επίσκεψης μπορεί να παρέχει ευκαιρίες για αναγκαία παρέμβαση.

ΑΡΘΡΟ 5

Επιπτώσεις των συμπληρωμάτων βιταμίνης D για τους δείκτες φλεγμονής σε ασθενείς με ινοκυστική νόσο που νοσηλεύονται για πνευμονική παρόξυνση.

Περίληψη

Οι ασθενείς με ινοκυστική νόσο (IN) πάσχουν από χρόνια λοίμωξη του πνεύμονα και φλεγμονή που οδηγεί σε αναπνευστική ανεπάρκεια. Η ανεπάρκεια βιταμίνης D είναι συχνή σε ασθενείς με ινοκυστική νόσο, και τη διόρθωση της ανεπάρκειας της βιταμίνης D μπορεί να βελτιώσει η έμφυτη ανοσία και να μειώσει τη φλεγμονή σε ασθενείς με ινοκυστική νόσο. Πραγματοποιήσαμε μια διπλά τυφλή, ελεγχόμενη με εικονικό φάρμακο, τυχαιοποιημένη κλινική μελέτη σε υψηλή δόση βιταμίνης D για να αξιολογήσουμε τον αντίκτυπο της θεραπείας της βιταμίνης D σε συγκεντρώσεις αντιμικροβιακού πεπτιδίου και των δεικτών φλεγμονής. Τυχαιοποιήσαμε 30 ασθενείς με ΚΙ στο νοσοκομείο με πνευμονική παρόξυνση και αξιολογήσαμε τις αλλαγές στις συγκεντρώσεις πλάσματος των δεικτών φλεγμονής και του αντιμικροβιακού πεπτιδίου LL-37 στην αρχή της μελέτης και 12 εβδομάδες μετά την επέμβαση. Στην ομάδα της βιταμίνης D, υπήρχε μια μείωση 50,4% σε παράγοντα νέκρωσης όγκων-α (TNF-α) σε 12 εβδομάδες ($P < 0.01$), και υπήρχε μια τάση για μείωση 64,5% της ιντερλευκίνης-6 (IL-6) ($P = 0,09$). Δεν υπήρχαν σημαντικές αλλαγές στην IL-1β, IL-8, IL-10, IL-18BP και NGAL (ουδετερόφιλης ζελατινάσης που σχετίζεται με λιποκαλίνη). Καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι μια μεγάλη δόση της βιταμίνης D συνδέεται με μειώσεις δύο φλεγμονωδών κυτοκινών, IL-6 και TNF-α. Η μελέτη αυτή υποστηρίζει την ιδέα ότι η βιταμίνη D μπορεί να βοηθήσει στη ρύθμιση της φλεγμονής στην ΚΙ, και ότι απαιτείται περαιτέρω έρευνα για να διευκρινίσει τους πιθανούς μηχανισμούς που εμπλέκονται και την επίδραση στην κλινική έκβαση.

ΑΡΘΡΟ 6

Πιθανή αξιολόγηση των παροξύνσεων του αναπνευστικού σε παιδιά με ινοκυστική νόσο από νεογνικό έλεγχο έως 5 ετών.

Περίληψη

ΙΣΤΟΡΙΚΟ :

Ο έλεγχος των νεογέννητων επιτρέπει νέες θεραπείες για την ινοκυστική νόσο(IN) για να δοκιμαστεί στην πρώιμη παιδική ηλικία πριν συμβεί μη αναστρέψιμη βλάβη στους πνεύμονες. Αφού οι παροξύνσεις του αναπνευστικού αποτελούν εν δυνάμει μεταβλητή έκβασης της δοκιμής , διαπιστώσαμε τον ρυθμό τους , τη διάρκειά τους και τα κλινικά χαρακτηριστικά σε παιδιά προσχολικής ηλικίας με ινοκυστική νόσο και εάν συνδέθηκαν με την ανάπτυξη , τη δομή και τη λειτουργία των πνευμόνων σε ηλικία 5 χρόνων .

ΜΕΘΟΔΟΙ :

Παροξύνσεις του αναπνευστικού καταγράφηκαν προοπτικά από Αυστραλοασιατική IN με βρογχοκυψελιδικό έκπλυμα από την εγγραφή μετά από νεογνικό έλεγχο σε ηλικία 5 χρόνων, όταν όλοι οι συμμετέχοντες υποβλήθηκαν σε κλινική αξιολόγηση και αξονική τομογραφία-σάρωση θώρακος.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ :

168 παιδιά (88 αγόρια) βίωσαν 2080 παροξύνσεις , με μέσο ρυθμό 3,66 εξάρσεων ανά άτομο - χρόνο : 80,1 % ήταν κοινότητα και τα κατάφερε και 19,9 % για το οποίο απαιτείται εισαγωγή σε νοσοκομείο . Υπήρχε μια μέση αύξηση στον ρυθμό επιδείνωσης του 9 % (95 % CI 4 % έως 14 % $P < 0,001$) ανά έτος της ηλικίας. Ο ρυθμός παρόξυνσης διέφερε από τόπο σε τόπο ($p < 0.001$) και ήταν 26 % χαμηλότερη (95 % CI 12 % έως 38 %) στα παιδιά που έλαβαν 12 μήνες προληπτικά

αντιβιοτικά. Το ποσοστό των παροξύνσεων κατά τα 2 πρώτα χρόνια συσχετίστηκε με μειωμένο εκπνεόμενο όγκο σε 1 δευτερόλεπτο . Πάντα έχει μια παρόξυνση που διαχειρίζεται σε νοσοκομείο και συνδέθηκε με βρογχεκτασίες (OR 2.67 , 95 % CI 1.13 - 6.31) σε αξονική τομογραφία-σαρώσεις θώρακος , και χαμηλότερο βάρος στα 5 έτη (συντελεστής -0.39 , 95 % CI -0,74 έως -0,05) .

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ :

Αναπνευστικές παροξύνσεις στα μικρά παιδιά είναι δείκτες για την προοδευτική ασθένεια των πνευμόνων και ινοκυστική νόσο και είναι πιθανά μέτρα δοκιμής έκβασης για νέες θεραπείες σε αυτή την ηλικιακή ομάδα .

ΑΡΘΡΟ 7

Τα χαρακτηριστικά σημάδια και συμπτώματα των πνευμονικών παροξύνσεων στα μικρά παιδιά με Κ.Ι.

Περίληψη

ΙΣΤΟΡΙΚΟ:

Ένας τυπικός ορισμός των πνευμονικών παροξύνσεων βασίζεται σε ενδείξεις και τα συμπτώματα θα ήταν χρήσιμα για την κατηγοριοποίηση των ασθενών με ινοκυστική νόσο (IN) και ως μέτρο έκβασης της θεραπείας. Ο συχνά χρησιμοποιούμενος ορισμός της θεραπείας με ενδοφλέβια χορήγηση αντιβιοτικών ποικίλλει ανάλογα με τα πρότυπα πρακτικής. Μια προσέγγιση σε αυτό το πρόβλημα είναι να χρησιμοποιηθούν μεγάλα σύνολα δεδομένων τα οποία περιλαμβάνουν σημάδια και συμπτώματα του ασθενούς, μαζί με την απόφαση του κλινικού ιατρού τους για τη θεραπεία με αντιβιοτικά για τη διάγνωση της πνευμονικής παρόξυνσης. Προηγούμενη ανάλυση

ενός τέτοιου συνόλου δεδομένων, η επιδημιολογική μελέτη της Ινοκυστικής Νόσου (EMIN), διαπίστωσε ότι τα νέα παράσιτα, αυξημένος βήχας, αυξημένα πτύελα, και μείωση βάρους είναι τα τέσσερα κλινικά χαρακτηριστικά που επηρεάζουν εντονότερα τους παρόχους για τη θεραπεία νεαρών ασθενών με πνευμονική παρόξυνση της ινοκυστικής νόσου . Οι στόχοι αυτής της μελέτης ήταν να επιβεβαιώσει ότι τα τέσσερα αυτά χαρακτηριστικά επηρεάζουν την απόφαση για θεραπεία με αντιβιοτικά για μια πνευμονική παρόξυνση σε νεαρούς ασθενείς με ινοκυστική νόσο, να αξιολογήσει τις επιπτώσεις τους για τη μελλοντική διατροφική κατάσταση και τη λειτουργία των πνευμόνων, και να εκτιμήσει την επίδραση της θεραπείας με αντιβιοτικά στα χαρακτηριστικά σημάδια και τα συμπτώματα.

ΜΕΘΟΔΟΙ :

Αυτή ήταν μια παρατηρητική , διαχρονική συνοδευόμενη μελέτη της κλινικής φροντίδας σε παιδιά ηλικίας < 6 ετών φροντίδα σε περιοχές που συμμετέχουν στο EMIN.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ :

Χρησιμοποιώντας δεδομένα από παιδιά που δεν περιλαμβάνονται στην προηγούμενη μελέτη EMIN , επιβεβαιώσαμε ότι αυτά τα τέσσερα χαρακτηριστικά σχετίζονταν σημαντικά με την πιθανότητα οι γιατροί να συνταγογραφούν αντιβιοτικά για τη θεραπεία πνευμονικής παρόξυνσης . Ο αριθμός αυτών των χαρακτηριστικών παρόντα σε μία μόνο κλινική επίσκεψη πριν από την ηλικία των 6 προέβλεψε ποσοστό νοσηλείας κατά το επόμενο έτος , το βάρος για την ηλικία, και το μειωμένο εκπνεόμενο όγκο σε 1 δευτερόλεπτο (EO1) που προέβλεψε ποσοστό στην ηλικία των 7. Θεραπεία με αντιβιοτικά σχετίστηκε με μεγαλύτερη μείωση του ποσοστού των παιδιών με παράσιτα , βήχα , και *Pseudomonas aeruginosa* σε μια επίσκεψη παρακολούθησης μέσα σε 6 μήνες.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ :

Νέα παράσιτα , αυξημένος βήχας , αυξημένα πτύελα , και μείωση στο εκατοστιαίο βάρος σε μία μόνο επίσκεψη κλινική αυξάνουν τον κίνδυνο για μελλοντικό υποσιτισμό , νοσηλεία , και απόφραξη των αεραγωγών σε μικρά παιδιά με ινοκυστική νόσο. Η θεραπεία με αντιβιοτικά μετριάξει μερικά από αυτά τα σημεία και τα συμπτώματα από την πρώτη επίσκεψη . Η παρουσία αυτών των τεσσάρων χαρακτηριστικών σημείων και συμπτωμάτων είναι χρήσιμη για να ορίσουμε την πνευμονική παρόξυνση σε μικρά παιδιά με ινοκυστική νόσο τα οποία ανταποκρίνονται σε θεραπεία με αντιβιοτικά σε βραχυπρόθεσμη και η επηρεάζουν μακροχρόνια πρόγνωση .

ΑΡΘΡΟ 8

Τα διαιτητικά απαραίτητα αμινοξέα που είναι ιδιαίτερα αναβολικά σε παιδιατρικούς ασθενείς με κυστική ίνωση.

Περίληψη

ΙΣΤΟΡΙΚΟ:

Οι τρέχουσες διατροφικές προσεγγίσεις έχουν μερικώς επιτύχει στην Ινοκυστική Νόσο (IN). Απαραίτητα αμινοξέα αναμειγμένα με υψηλά επίπεδα λευκίνης (ΕΑΑ) έχουν αναβολικές ιδιότητες σε καταβολικές συνθήκες, ωστόσο, τα δεδομένα στην IN λείπουν.

ΜΕΘΟΔΟΙ:

Σε δύο ημέρες ανάλογα με ένα τυχαιοποιημένο σχεδιασμό , 15 παιδιατρικοί ασθενείς με IN κατανάλωσαν 6,7 g ΕΑΑ έναντι μίγματος των συνολικών αμινοξέων που υπάρχουν στο τυρόγαλο. Ολόκληρη η πρωτεΐνη του σώματος και του μεταβολισμού

σε αργινίνη (όπως ΕΑΑ έλλειψη Αργινίνης) εκτιμήθηκαν με σταθερή μεθοδολογία ισοτόπων.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Η πρωτεϊνόςύνθεση ($P < 0,05$), αλλά όχι διάσπαση των πρωτεϊνών ήταν μεγαλύτερη μετά από την κατανάλωση της ΕΑΑ και 70% υψηλότερες ήταν οι τιμές για το καθαρό αναβολισμό ($P < 0,001$) που βρέθηκαν τόσο σε ασθενείς με και χωρίς θρεπτική ανεπάρκεια. Η μεταβολισμένη αργινίνη ήταν χαμηλότερη ($P < 0,001$). Η σύνθεση του νιτρικού οξειδίου δεν ήταν διαφορετική.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Ασθενείς με ινοκυστική νόσο είναι ιδιαίτερα θετικοί για την ΕΑΑ ανεξαρτήτως της πρόσληψης και της διατροφικής κατάστασης τους. Προσθήκη αργινίνης στο ΕΑΑ μίγμα μπορεί να επιβληθεί σε ΙΝ.

ΑΡΘΡΟ 9

Μια πολύκεντρη ελεγχόμενη δοκιμή της θεραπείας με αυξητική ορμόνη σε παιδιά με ινοκυστική νόσο.

Περίληψη

ΣΚΟΠΟΙ:

Αξιολογήσαμε την ασφάλεια και την αποτελεσματικότητα της ανθρώπινης ανασυνδυασμένης αυξητικής ορμόνης (ααΑΟ) για την βελτίωση της ανάπτυξης, για σφιχτή σωματική μάζα (ΣΣΜ), για πνευμονική λειτουργία, και για άσκηση αντοχής σε παιδιά με ινοκυστική νόσο (ΙΝ) και περιορισμό της ανάπτυξης.

ΣΧΕΔΙΟ ΜΕΛΕΤΗΣ:

Πολύκεντρη, ανοιχτή, και ελεγχόμενη κλινική δοκιμή συγκρίνοντας αποτελέσματα στα προεφηβικά παιδιά <14 χρονών με IN, τυχαιοποιήθηκαν σε 1:1 λόγο για να λάβουν ααΑΟ (NutropinAQ) ή χωρίς αγωγή(έλεγχο) για 12 μήνες, που ακολουθήθηκαν από εξάμηνη παρακολούθηση (18^{ος} μήνας). Η ασφάλεια ελέγχοταν σε κάθε επίσκεψη, συμπεριλαμβανομένου και την αξιολόγηση της ανεκτικότητας σε γλυκόζη.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

68 μαθητές τυχαιοποιήθηκαν (έλεγχος v=32. ααΑΟ v=36). Το μέσο ύψος της απόκλισης στο γκρουπ με την ααΑΟ αυξήθηκε κατά 0.5 ± 0.4 στους 12 μήνες (μέσο $\pm$ απόκλιση, $P < 0.001$) : το άλλο γκρούπ παρέμεινε σταθερό. Το βάρος αυξήθηκε κατά 3.8 ± 1.8 ενώ (στο δεύτερο γκρούπ) κατά 2.8 ± 1.5 kg (μέσο $\pm$ απόκλιση, $P = 0.0356$) και η ΣΣΜ αυξήθηκε κατά 3.8 ± 1.8 ενώ 2.1 ± 1.4 kg ($P = 0.0002$) στο γκρουπ με την ααΑΟ και το ελεγχόμενο γκρούπ, αντίστοιχα. Η επιβαλλόμενη ζωτική δυνατότητα αυξήθηκε κατά 325 ± 319 στο ααΑο γκρούπ συγκρινόμενο με το 178 ± 152 ml στο ελεγχόμενο γκρούπ (μέσο $\pm$ απόκλιση, $P = 0.032$). Ο επιβαλλόμενος εκπνευστικός όγκος σε ένα δευτερόλεπτο βελτιώθηκε και στα δύο γκρούπ με μια σημαντική διαφορά ανάμεσα στα γκρούπ μετά την προσαρμογή κανονικής σοβαρότητας (ΣΣ μέσο $\pm$ ΣΕ : ααΑΟ, 224 ± 37 , σε αντίθεση με το ελεγχόμενο γκρούπ, 108 ± 40 ml: $P = 0.04$). Δεν υπήρχε καμία διαφορά ανάμεσα στην αντοχή των δύο γκρούπ στην άσκηση (6 λεπτά περπάτημα) σε έναν χρόνο. Αλλαγές στην ανεκτικότητα σε γλυκόζη για τα δύο γκρούπ ήταν παρόμοιες για την δωδεκάμηνη περίοδο της μελέτης, με τρία υποκείμενα να αναπτύσσουν διαβήτη και ένα να αναπτύσσει ινοκυστική νόσο που συσχετίζεται με τον διαβήτη σε κάθε ένα από τα γκρούπ. Ένας ασθενής που του παρέχονταν ααΑΟ ανέπτυξε αυξημένη ενδοκρανιακή πίεση.

ΑΡΘΡΟ 10

Προβλήματα κατά τη διάρκεια του γεύματος προβλέπουν το αποτέλεσμα στην κλινική δοκιμή για τη βελτίωση της διατροφής σε παιδιά με ινοκυστική νόσο.

Περίληψη

Η καλύτερη ανάπτυξη και η διατροφική κατάσταση συνδέονται στενά με την καλύτερη πνευμονική λειτουργία και την επιβίωση σε παιδιά με κυστική ίνωση. Η συμπεριφορική παρέμβαση είναι μια αποτελεσματική θεραπευτική προσέγγιση για τη βελτίωση της πρόσληψης θερμίδων και αύξηση του σωματικού βάρους σε παιδιά με κυστική ίνωση και έχει πρόσφαταδειχθεί ότι διευκολύνει τη διατήρηση της ημερήσιας πρόσληψης ενέργειας σε 120% του υγιούς πληθυσμού σε μια περίοδο 2 ετών. Ωστόσο, καμία μελέτη μέχρι σήμερα δεν έχει εξετάσει τους παράγοντες που προβλέπουν το αποτέλεσμα με τη συμπεριφορική παρέμβαση για την προώθηση αύξησης βάρους σε ΚΙ. Οι στόχοι αυτής της μελέτης ήταν να εξετάσει την επίδραση της διατροφικής κατάστασης, προβλήματα συμπεριφοράς την ώρα του γεύματος, και τα καταθλιπτικά συμπτώματα της μητέρας στην πρόσληψη θερμίδων και αύξηση του σωματικού βάρους μετά τη συμμετοχή σε μια τυχαιοποιημένη μελέτη για τη βελτίωση της διατροφικής κατάστασης στην κυστική ίνωση. Εξήντα επτά παιδιά, ηλικίας 4-12 ετών με κυστική ίνωση συμμετείχαν σε μια κλινική δοκιμή με στόχο τις θερμίδες και την αύξηση του βάρους. Οι συμμετέχοντες συμπλήρωσαν βασικές μετρήσεις προβλημάτων συμπεριφοράς κατά τη διάρκεια του γεύματος, κατάθλιψη της μητέρας, και την απορρόφηση του λίπους, και την έναρξη και μετά τη θεραπεία θερμιδικής πρόσληψης και το βάρος. Ανάθεση σε συμπεριφορική ομάδα (R (2) αλλαγή = 0,17), χαμηλότερη συχνότητα των προβλημάτων συμπεριφοράς την ώρα του γεύματος (R (2) αλλαγή = 0,11), και τα υψηλότερα ποσοστά της κατάθλιψη της μητέρας (R (2) αλλαγή = 0.06) προέβλεψε μεγαλύτερη αύξηση θερμίδων μετά τη θεραπεία. Ανάθεση σε συμπεριφορική ομάδα (R (2) αλλαγή = 0,09), η υψηλότερη αρχική βάρους (R (2) αλλαγή = 0,10), η απορρόφηση του λίπους (R (2) αλλαγή = 0,02), και η χαμηλότερη συχνότητα των προβλημάτων συμπεριφοράς ώρα του γεύματος (R (2) μεταβολή = 0,06) προέβλεψε μεγαλύτερη αύξηση σωματικού βάρους μετά τη θεραπεία. Λιγότερο συχνά προβλήματα συμπεριφοράς του γεύματος

οδήγησε στην καλύτερη πρόσληψη θερμίδων και αύξηση του σωματικού βάρους σε 9 εβδομάδων κλινική μελέτη της συμπεριφοράς παρέμβασης και διατροφικής εκπαίδευσης για τη βελτίωση της διατροφικής κατάστασης στην κυστική ίνωση. Το επιπλοκή-κλειδί από αυτές τις διαπιστώσεις είναι ότι η πρόωρη προσφυγή στη συμπεριφορική παρέμβαση το συντομότερο θα γίνει μια ανησυχία που θα δώσει πιθανότατα τα καλύτερα διατροφικά αποτελέσματα.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η κυστική ίνωση είναι μια κληρονομική ασθένεια που εμφανίζεται από τα πρώτα χρόνια της ζωής ενός παιδιού. Κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και μπορεί να προκαλέσει αναστρέψιμη βλάβη των πνευμόνων. Είναι μια από τις πολυπλοκότερες ασθένειες και απαιτεί την στήριξη της οικογένειας και των φίλων των ασθενών για την καλύτερη διαχείριση της νόσου. (Modi&Quittner, 2006).

Οι πνευμονικές εξάρσεις είναι δείκτες που μας δείχνουν την προοδευτική ασθένεια των πνευμόνων. Μπορεί να μειώσουν την ποιότητα ζωής των ασθενών καθώς και την επιβίωσή τους. Η αιτία εμφάνισής τους παραμένει άγνωστη. Προκειμένου λοιπόν, να μειωθούν οι εξάρσεις είναι απαραίτητη η λήψη αγωγής. (Thorax, 2009).

Σύμφωνα με την μελέτη του Dauglasetal., (2009) διαπιστώθηκε ότι οι ασθενείς που πάσχουν από κυστική ίνωση είναι ευάλωτοι σε λοιμώξεις και για τον λόγο αυτό θα πρέπει να γίνονται συχνοί έλεγχοι. Η πνευμονική παρόξυνση σε ασθενείς με κυστική ίνωση είναι ένα μέτρο έκβασης της θεραπείας τους. Με βάση την μελέτη του Rosenfeldetal., (2009) αποδείχτηκε ότι οι ασθενείς με κυστική ίνωση κινδυνεύουν από απόφραξη των αεραγωγών με οξείες εξάρσεις.

Επειδή η κυστική ίνωση είναι μια πολύπλοκη ασθένεια θεωρείται σημαντική η αλλαγή του τρόπου ζωής των ασθενών αλλά και των οικογενειών τους για την καλύτερη διαχείριση της νόσου. (Modietal, 2006). Παρόλο που ο τρόπος υποστήριξης των φίλων και της οικογένειας διαφέρουν μεταξύ τους και παρά τις συγκρούσεις που είχαν μεταξύ τους βοήθησαν και οι δύο με τον τρόπο τους στην αντιμετώπιση της νόσου. Παρά τα επιθυμητά αποτελέσματα ο ρόλος τους δεν ήταν πάντα εύκολος αφού σύμφωνα με την έρευνα του Driscollletal., (2009) προκύπτει ότι οι φροντιστές των ασθενών εμφανίζουν συμπτώματα κατάθλιψης.

Επίσης, για την σωστή εξέλιξη της νόσου σημαντικό ρόλο κατέχει η καλή διατροφική κατάσταση του ασθενή. Η καλή ανάπτυξη και η καλή διατροφική κατάσταση συνδέεται στενά με την σωστή πνευμονική λειτουργία και την επιβίωση των παιδιών.(Starketal., 2010).

Με βάση την έρευνα του Halletal., (2010) η χορήγηση της βιταμίνης D κρίνεται αναγκαία για την αντιμετώπιση της λοίμωξης του πνεύμονα και της φλεγμονής που οδηγεί σε αναπνευστική ανεπάρκεια. Ο στόχος λοιπόν της έρευνας ήταν να μειωθούν οι πνευμονικές εξάρσεις.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΑΠΟ ΒΙΒΛΙΑ

- Alberts, B. et al., 2006. *Essential cell biology*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά Κ. Σταματόπουλος. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ ".
- Aarbakke, J. et al., 2009. *Illustrated pharmacology for nurses*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά PGCPenterprises Ltd. 1^η έκδοση. Αθήνα: Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Bray, D. et al., 2006. *Essential cell biology*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά Κ. Σταματόπουλος. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Drake, R., & Vogl, W., & Mitchell, A., 2011. *Dorland's – Gray's Anatomy Pocket Atlas 5ος Τόμος*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά από Π. Σκανδαλάκης & Κ. Νάτσης. 2^η επανέκδοση. Αθήνα: Εκδόσεις "Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Hopkin, K. et al., 2006. *Essential cell biology*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά Κ. Σταματόπουλος. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Johnson, A. et al., 2006. *Essential cell biology*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά Κ. Σταματόπουλος. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ ".
- Kanavakis, M. T. (2006). Screening for cystic fibrosis mutations: Methods for molecular diagnosis, prenatal diagnosis and identification amongst the high-risk individuals the Greek experience. *Archives of Hellenic Medicine*, 23, σελ 455-472.
- Lewis, J. et al., 2006. *Essential cell biology*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά Κ. Σταματόπουλος. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Lissauer, T., & Clayden, G., 2011. *Σύγχρονη Παιδιατρική Α' Τόμος*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά από Δ. Μπερή. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδοτικός οίκος "BROKENHILL". Εκδόσεις "Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Luxner, K., 2011. *Delmar's NURSING CARE PLANS*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά από Δ. Χατζηστεφανίδης. 3^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις "Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".

- Orenstein, D. M., &Higgins, L. W. (2005). Update on the role of exercise in cystic fibrosis. *Current Opinion in Pulmonary Medicine*.11, σελ 519-23.
- Raff, M. et al., 2006. *Essentialcellbiology*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά Κ. Σταματόπουλος. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ ".
- Roberts, K. etal., 2006. *Essentialcellbiology*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά Κ. Σταματόπουλος. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ ".
- Sherman, Ph.D., 2011. Φυσιολογία του ανθρώπου. Β' Τόμος. Μεταφρασμένο από Αγγλικά από Ν. Γελαδάς. 8^η έκδοση. Αθήνα: Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Simonsen, T. et al., 2009. *Illustrated pharmacology for nurses*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά PGCPenterpricesLtd. 1^η έκδοση. Αθήνα: Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Vander, M.D., 2011. Φυσιολογία του ανθρώπου. Α' Τόμος. Μεταφρασμένο από Αγγλικά από Ν. Γελαδάς. 8^η έκδοση. Αθήνα: Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ".
- Walter, P. et al., 2006. *Essential cell biology*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά Κ. Σταματόπουλος. 2^η έκδοση. Αθήνα : Εκδόσεις " Π.Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ ".
- Χατζηαντωνίου- Αλεξανδρή, Ε., 2004. Η Μελέτη της Ζωής. Αθήνα: Εκδόσεις " Σταμούλη " Α.Ε.

ΑΠΟ ΗΛΕΚΤΟΝΙΚΗ ΑΝΑΖΗΤΗΣΗ

- 1) Barker,DH., Driscoll,KA., et al., 2012. *Supporting cystic fibrosis diseasemanagement during adolescence: the role of family and friends*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21771002> [Έγινε πρόσβαση στις 20 Σεπτεμβρίου 2015]

- 2) Johnson,SB., Quittner,AL., et al., 2010. *Risk factors associated with depressive symptoms in caregivers of children with cystic fibrosis*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20097908> [Έγινε πρόσβαση στις 20 Σεπτεμβρίου 2015]
- 3) Burtin,C., Gosselink,R., et al., 2013. *Impact of exacerbations of cystic fibrosis on muscle strength*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23601143> [Έγινε πρόσβαση στις 21 Σεπτεμβρίου 2015]
- 4) Stalvey,MS., Barker,B., et al., 2012. *A multi-center controlled trial of growth hormone treatment in children with cystic fibrosis*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21905270> [Έγινε πρόσβαση στις 21 Σεπτεμβρίου 2015]
- 5) Morgan,WJ., Yegin,A., et al., 2013. *Probability of treatment following acute decline in lung function in children with cystic fibrosis is related to baseline pulmonary function*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23810128> [Έγινε πρόσβαση στις 23 Σεπτεμβρίου 2015]
- 6) Byrnes,CA., Vidmar,S., et al., 2013. *Prospective evaluation of respiratory exacerbations in children with cystic fibrosis from newborn screening to 5years of age*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23345574>[Έγινε πρόσβαση στις 25 Σεπτεμβρίου 2015]
- 7) Ragelman,WE., Morgan,WJ., et al., 2013. *Pulmonary exacerbations in cystic fibrosis: young children with characteristic sings and symptoms*. Availableat:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22949088> [Έγινε πρόσβαση στις 25 Σεπτεμβρίου 2015]

8) Aron,SD., Cameron,W., et al., 2012. *Treatment of Aspergillus fumigatus in patients with cystic fibrosis: a randomized placebo-controlled pilot study.* Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22563440>[Έγινε πρόσβαση στις 25 Σεπτεμβρίου 2015]

9) Engelen,MP., Deutz,NE., et al., 2013. *Dietary essential amino are highly anabolic in pediatric patient with cystic fibrosis.* Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23357545> [Έγινε πρόσβαση στις 29 Σεπτεμβρίου 2015]

10) Grossmann,RE., Liu,S., et al., 2012. *Impact of vitamin D supplementation on markers of inflammation in adults with cystic fibrosis hospitalized for a pulmonary exacerbation.* Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22805498> [Έγινε πρόσβαση στις 29 Σεπτεμβρίου 2015]

11) Powers,SW., Quittner,AL., et al., 2010. *Mealtime problems predict outcome in clinical trial to improve nutrition in children with CF.* Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19953660> [Έγινε πρόσβαση στις 29 Σεπτεμβρίου 2015]

12) Hebestreit,H., Ballmann,M., et al., 2014. *Quality of life is associated with physical activity and fitness in cystic fibrosis.* Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24571729>[Έγινε πρόσβαση στη 1 Οκτωβρίου 2015]

- 13) Dill,EJ., Dawson,R., et al., 2013., *Longitudinal trends in health-related quality of life in adults with cystic fibrosis*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23670667> [Έγινε πρόσβαση στη 1 Οκτωβρίου 2015]
- 14) Vergison, A., Smet, J., et al., 2014., *Pneumococcal aetiology and serotype distribution in paediatric community-acquired pneumonia*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24558464> [Έγινε πρόσβαση στις 4 Οκτωβρίου 2015]
- 15) Olivier, KN., Shaw, PA., et al., 2014., *Inhaled amikacin for treatment of refractory pulmonary nontuberculous mycobacterial disease*. Availableat: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24460437> [Έγινε πρόσβαση στις 4 Οκτωβρίου 2015]

ΑΠΟ ΙΣΤΟΣΕΛΙΔΕΣ

- www.cysticfibrosis.org.uk
- www.hopkinscf.org
- www.nchpeg.org
- www.lungforce.org/runwalk
- www.zealandio.com/standforchildren.org.nz
- www.bme.rochester.edu
- www.nhs.uk/Conditions/Pages/hub.aspx

- www.endocrinology.org
- www.nhlbi.nih.gov
- www.mayoclinic.org
- www.cff.org
- www.cfww.org
- www.iasophysio.gr
- www.europeanlung.org