

**UNIVERZA NA PRIMORSKEM
FAKULTETA ZA VEDE O ZDRAVJU**

DIPLOMSKA NALOGA

SANDRA ŽIBERT

Izola, 2016

**UNIVERZA NA PRIMORSKEM
FAKULTETA ZA VEDE O ZDRAVJU**

**VLOGA MEDICINSKE SESTRE PRI
SPREMLJANJU PACIENTA S CISTIČNO
FIBROZO**

**THE ROLE OF NURSE CARING FOR PATIENT WITH CYSTIC
FIBROSIS**

Študent: SANDRA ŽIBERT

Mentor: prof. dr. MAJA ČEMAŽAR, univ. dipl. biol.

Študijski program: študijski program 1. stopnje Zdravstvena nega

Izola, 2016

IZJAVA O AVTORSTVU

Spodaj podpisana SANDRA ŽIBERT izjavljam, da je predložena diplomska naloga izključno rezultat mojega dela:

- poskrbela sem, da so dela in mnenja drugih avtorjev, ki jih uporabljam v predloženi nalogi, navedena oziroma citirana v skladu s pravili UP Fakultete za vede o zdravju;
- zavedam se, da je plagiatorstvo po Zakonu o avtorskih in sorodnih pravicah UL št. 16/2007 (v nadaljevanju ZASP) kaznivo.

KLJUČNE INFORMACIJE O DELU

Naslov	Vloga medicinske sestre pri spremljanju pacienta s cistično fibrozo
Tip dela	Diplomska naloga
Avtor	ŽIBERT, Sandra
Sekundarni avtor	ČEMAŽAR, Maja
Institucija	Univerza na Primorskem, Fakulteta za vede o zdravju
Naslov inst.	Polje 42, 6310 Izola
Leto	2016
Strani	XLVII, 47 str., 7 sl., 37 vir
Ključne besed	cistična fibroza, dedovanje, medicinska sestra
UDK	
Jezik besedila	slv
Jezik povzetkov	slv/eng
Izvleček	Diplomska naloga je nastala kot pripomoček medicinskim sestram pri delu s pacienti s cistično fibrozo. Zbrali smo podatke glede dedovanja, diagnostike in zdravljenja ter vloge medicinske sestre pri spremljanju pacienta s cistično fibrozo. Predstavljena sta avtosomno-recesivno dedovanje ter pomen genskega svetovanja za paciente z genetskimi boleznimi. Medicinska sestra igra ključno vlogo v obravnavi bolnika in je vključena ter povezana z vsemi dejavnostimi pacienta. Medicinska sestra se vključuje v diagnostično-terapevtski program in aktivno izvaja ukrepe preprečevanja prenosa okužb, ki so pri pacientih s cistično fibrozo pogoste. Je glavna povezava med zdravstvenim timom in bolnikom z družino. Pacientu stoji ob strani, ga poučuje in motivira.

KEY WORDS DOCUMENTATION

Title	The role of nurse caring for patient with cystic fibrosis
Type	Diploma work
Author	ŽIBERT, Sandra
Secondary authors	ČEMAŽAR, Maja
Institution	University of Primorska, Faculty of Health Sciences
Address	Polje 42, 6310 Izola
Year	2016
Pages	XLVII, 47 str., 7 sl., 37 vir
Keywords	cystics fibrosis, inheritance, nurse
UDC	
Language	slv
Abstract language	slv/eng
Abstract	The diploma work was created as accessory for nurse working with patients with cystic fibrosis. We gathered the informations on disease heritability, diagnostics, treatment and the role of nurses in caring of the patients. We represented the autosomal-recessive heredity and the meaning of genetic counseling for patients with genetic diseases. The outcome of our work is the finding that the nurse has important part in the treatment. The nurse is involved in diagnostic-therapeutic programme and performs the actions of prevention of the infection, which are very often in the patients with cystic fibrosis. Her role is connected to all activities of patients with cystic fibrosis. She is the main connection between medical team and between the patient and his or her family. She offers the support to the patient, she educates and motivates him or her.

KAZALO VSEBINE

KLJUČNE INFORMACIJE O DELU	I
KEY WORDS DOCUMENTATION	II
KAZALO VSEBINE	III
KAZALO SLIK	V
SEZNAM KRATIC	VI
1 UVOD	1
2 NAMEN IN CILJI	2
3 METODE DELA IN MATERIALI	3
4 REZULTATI	4
4.1 Genetske bolezni	4
4.2 Pomen pojma redke bolezni	7
4.3 Rdeča vrtnica kot simbol pacientov s cistično fibrozo.....	8
4.4 Dedovanje cistične fibroze	8
4.5 Simptomi cistične fibroze	10
4.5.1 Pljučna bolezen	10
4.5.2 Spremembe na trebušni slinavki	11
4.5.3 Spremembe na prebavilih	11
4.5.4 Spremembe na ostalih organih.....	12
4.6 Zapleti cistične fibroze	13
4.7 Hiponatremična hipokloremična dehidracija	15
4.8 Diagnostika cistične fibroze	16
4.9 Potek diagnosticiranja cistične fibroze v Sloveniji	17
4.10 Zdravljenje.....	18
4.11 Prognoza bolezni	19
4.12 Obravnava pacientov s cistično fibrozo v »deljeni oskrbi«.....	19

4.13	Center za cistično fibrozo Pediatrične klinike v Ljubljani in Center za deljeno oskrbo Klinike za pediatrijo Maribor	20
4.14	Slovensko društvo za cistično fibrozo	20
4.15	Novi načini zdravljenja	21
4.16	Vloga medicinske sestre pri obravnavi pacientov s cistično fibrozo	21
4.17	Vloga medicinske sestre pri postopku zdravljenja.....	23
4.17.1	Negovalna vloga.....	23
4.17.2	Terapevtska vloga	28
4.17.3	Diagnostična vloga.....	28
4.17.4	Vloga motivatorja.....	29
4.17.5	Vloga preprečevanja prenosa okužb	30
4.17.6	Učenje pacienta in družine	30
4.17.7	Odgovornost za kontinuirano lastno izobraževanje	31
4.18	Genetsko svetovanje	31
4.18.1	Družinsko drevo	31
4.18.2	Genetsko svetovanje.....	32
4.18.3	Izračun tveganja	34
5	RAZPRAVA	35
6	ZAKLJUČEK.....	39
7	VIRI.....	40
	POVZETEK	44
	SUMMARY	45
	ZAHVALA.....	46
	PRILOGE.....	47

KAZALO SLIK

Slika 1: Prehod kloridnih ionov skozi celice povrhnjice	7
Slika 2: Simbol pacientov s cistično fibrozo	8
Slika 3: Avtosomno-recesivno dedovanje	10
Slika 4: Primerjava prsta pri zdravi osebi in osebi s cistično fibrozo.....	13
Slika 5: Znaki cistične fibroze	13
Slika 6: Zahvala prejemnice sredstev	21
Slika 7: Družinsko drevo	32

SEZNAM KRATIC

ARMS	Amplification Refractory Mutation System, metoda odkrivanja cistične fibroze
CF	Cistična fibroza
CFTR	Cystic Fibrosis Transmembran Regulator, gen, ki je okvarjen pri cistični fibrozi
DNA	Deoksiribonukleinska kislina
RNA	Ribonukleinska kislina

1 UVOD

Pod pojmom redke bolezni razumemo tiste, ki prizadenejo manj kot 5 ljudi na 10.000 prebivalcev. Številne redke bolezni so kompleksne, degenerativne ali kronično izčrpavajoče, nekatere pa ob ustrezni diagnostiki in zdravljenju pacientu dopuščajo normalno življenje. Vplivajo na fizično in duševno stanje, vedenje in čustva ter povzročajo invalidnost. Večina teh bolezni je genetskih, mednje pa spada tudi cistična fibroza (Sajko, 2012).

Cistična fibroza (CF), poznana tudi kot mukoviscidoza, je poznana že nekaj več kot 60 let. Začetna značilnost, ki je nato sledila v diagnostiko bolezni, je bila slana koža obolelih (Mencinger in sod., 2006). Leta 1938 je Andersonova dokazala, da gre pri takšnih dojenčkih za CF pankreasa. V 40. in 50. letih so ugotovili, da je bolezen povezana z gosto, lepljivo sluzjo, ki zastaja v pljučnih mešičkih in jih maši. Nato so leta 1983 dognali, da je osnova bolezni napaka v kloridnem kanalu, ki moti prehajanje natrijevih in kloridnih ionov. Dve leti kasneje so ugotovili, da gre za napako, ki se pojavi na 7. kromosomu. Leta 1989 so določili CFTR gen (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), ki se prepiše v beljakovino in ima nalogo ohranjati tekočino na površini celic ter omogoča prehajanje natrijevega klorida (Ugovšek in sod, 2014).

Medicinske sestre so članice tima za CF, kot je definirano v European Cystic Fibrosis Society Standards of Care. Odgovornosti medicinskih sester lahko razdelimo na več področij: zagovorništvo pacienta, zagotavljanje kakovostne in učinkovite zdravstvene nege, svetovanje in podpora pacientu in družini, učenje ter skrb za lastno usposabljanje. V obravnavi pacienta sodelujejo strokovnjaki različnih strok. Naloga medicinskih sester je, da urejamo komunikacijske poti med člani tima in pacientom z družino. Usklajevanje delovanja omogoča večjo organiziranost in boljše izrabo časa. Obravnava pacientov poteka hospitalno ali ambulantno, pomembno je, da je tim za družino dostopen in dosegljiv. Glavna naloga medicinskih sester kot koordinatoric je povezava vseh sodelujočih, kar omogoča dober pretok informacij in posledično kakovostno oskrbo (Oštir, 2014).

2 NAMEN IN CILJI

Pri pregledovanju literature s področja smernic obravnave CF nismo nikjer opazili priporočil medicinskim sestram, kako naj izvajajo in prilagajajo zdravstveno nego glede na potrebe pacientov s CF. Pogrešali smo dokument, ki bi medicinskim sestram celovito opisal biomedicinsko in zdravstveno negovalno problematiko CF in podal navodila za izvajanje negovalnih ukrepov. Zato je namen diplomskega dela predstaviti značilnosti avtosomno-recesivnega dedovanja, diagnostiko, simptome in znake CF, ter zdravljenje in prognozo bolezni. Posebej smo se usmerili na vlogo medicinske sestre pri obravnavi pacienta in v sklopu sodelovanja v zdravstvenem timu. Predstavili smo tudi pojem genetsko svetovanje, ključni element preprečevanja genetskih obolenj, opredelili smo pozitivne in negativne učinke le-tega.

Zato so cilji diplomske naloge:

- S pregledom literature na kratko opisati CF, predstaviti ključne probleme s katerimi se soočajo pacienti s CF
- Predstaviti avtosomno recesivno dedovanje
- Opredeliti smernice zdravljenja CF in postopke spremljanja pacientov
- Opredeliti vlogo medicinske sestre pri delu s pacienti s CF in v strokovnem timu za obravnavo pacientov s cistično fibrozo

3 METODE DELA IN MATERIALI

Uporabljena je bila deskriptivna metoda dela. Pridobljena je bila strokovna in znanstvena literatura s področja diagnostike in simptomatike CF ter avtosomno-recesivnega dedovanja in genetskega svetovanja. Pregledali smo monografske in serijske publikacije, največ podatkov smo pridobili iz zbornikov in člankov. Uporabljali smo Cobiss in PubMed bazo podatkov. Tam smo pridobili naslove zbornikov in strokovnih knjig. Iskali smo predvsem pojme cistična fibroza, avtosomno-recesivno dedovanje, genetika, ter medicinska sestra (v angleščini cystic fibrosis, autosomal-recessive inheritance, genetics, registered nurse). Pod pojmom cistična fibroza smo v Cobiss sistemu dobili 142 zadetkov. Pregledali smo tudi spletne strani internetnih revij. Posluževali smo se predvsem Zdravniškega vestnika in Obzornika zdravstvene nege. Podatke smo pridobili tudi na spletni strani Društva za cistično fibrozo Slovenije, ter Društva pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije. Po pomoč smo se obrnili tudi na Pediatrično kliniko v Ljubljano. Z naslovi člankov in zbornikov sta nam pomagala dr. Uroš Krivec in glavna medicinska sestra oddelka za pljučne bolezni gospa Majda Oštir. Literaturo smo iskali, pregledovali in urejali med februarjem in majem 2016.

4 REZULTATI

4.1 Genetske bolezni

Pojem genetske nepravilnosti se nanaša na nepravilnosti v genih ali kromosomih. Poškodba genetskega materiala je lahko navzoča od spočetja, podedovana je od staršev in gre za poškodbo vseh celic organizma. Govorimo o dednih boleznih, ki nastopijo naključno, torej v primerih, ko sta oba starša prenašalca okvarjenih alelov recesivnega gena, oziroma v drugem primeru, nastopijo vedno kot posledica podedovanega dominantno okvarjenega alela. Danes poznamo okoli štiri tisoč genetskih bolezni, nekatere so zelo redke, druge, med katere spada tudi CF, pa so pogostejše, pojavijo se pri 1–3 % rojenih otrok. Če k številu obolelih prištejemo še vse bolezni, pri katerih gre za vpletenost kakršnih koli poškodb genetskega materiala, se število obolelih za genetskimi boleznimi precej poveča. Človeške dedne bolezni so bile in so velik zdravstveni in socialni problem, tako za posameznika in njegove svojce kot tudi javno zdravstvo in celotno družbo. Ocenjujejo, da genetske bolezni, in z njimi povezani zdravstveni problemi, po svetu zasedajo kar trideset odstotkov razpoložljivih zmožnosti pediatričnih oddelkov. Zato je dejstvo, da je zgodnje odkrivanje genetskih bolezni pomembno in je osnova preprečevanju in nadzoru, lažšanju ter v prihodnosti tudi zdravljenju le-teh (Jezernik in sod., 2012, Komel, 2007, Skirton 2005).

Medicinska molekularna diagnostika je skupaj z genetskim svetovanjem zelo pomembna veja medicine, saj je v veliko pomoč pri napovedovanju, nadzoru in omejevanju genetskih bolezni, prav tako tudi pri razvoju strategij za njihovo zdravljenje. Področje, ki je novo v sklopu sodobne medicine, je genotipiziranje oziroma ugotavljanje nagnjenosti do kompleksnih bolezni. Zgradba dvojne vijačnice deoksiribonukleinske kisline (v nadaljevanju DNA) je bila odkrita pred dobrimi petdesetimi leti. Razložili so njeno biološko funkcijo, ki je prenos genetske informacije iz generacije v generacijo za vsako celico in kot organizem. Razvila se je veda molekularna genetika, ki je pojasnila molekulske vzroke bolezni, zato se je pred tridesetimi leti pojavil silovit napredek v medicinski diagnostiki. Biokemijske osnove so ugotovili za nekaj sto bolezni. Začetni proteinski oziroma encimski testi so bili še nezanesljivi in jih je bilo mogoče izvajati pri že napredovali bolezni ter pri prenatalni diagnostiki v pozni nosečnosti. Molekularna diagnostika pa je pomenila velik prelom

pri preučevanju na osnovi DNA, saj je omogočila stodontno odkrivanje omenjenih bolezni in zgodnje napovedovanje. Nadaljnji razvoj je potekal v razkrivanju temeljite zgradbe človeškega genoma. Kloniranje ovce Dolly je na primer na široko odprlo vrata boljšemu razumevanju biologije celice in s tem povezanim raziskavam izvornih celic. Ves napredek je prinesel tudi številna etična in družbena vprašanja (Jezernik in sod., 2012, Komel, 2007, Skirton, 2005).

Nekatere dedne bolezni povzročajo spremembe kromosomov, ki nastanejo kot posledica napake v mejozi, torej pri nastajanju spolnih celic. Kromosomske nepravilnosti se v celici odražajo kot spremembe v številu ali strukturi posameznih kromosomov. Do njih prihaja spontano, gre za napake pri delitvi celic ali pa jih povzročajo reaktivne kemijske spojine ali ionizirajoča sevanja. Zajamejo lahko cele kromosome ali pa samo njihove posamezne dele (Jezernik in sod., 2012).

Razlikujemo:

- Delecije – izgube večjih odsekov DNA.
- Duplikacije – podvojitve večjih odsekov.
- Inverzije – zamenjave smeri odseka DNA v kromosomu, pri tem ne pride do izgube DNA.
- Translokacije – premestitve odseka DNA iz enega kromosoma v drugega ali iz enega mesta na drugo mesto istega kromosoma (Komel, 2007).

Omenjene spremembe prizadenejo tudi gene, ki so v oziroma ob spremenjenih kromosomskih odsekih:

- Na mestih prelomov lahko pride do prekinitve nukleotidnega zaporedja gena.
- V primeru inverzije ali translokacije se cela vrsta genov znajde v drugačnem molekularnem okolju, zato se spremeni tudi uravnavanje njihovega izražanja.
- Pri duplikacijah kromosomskih segmentov ali pri povečanju števila kromosomov se poveča tudi število kopij genov, v tem primeru govorimo o t. i. »povišani genski dozi«, kar privede do povečanih koncentracij njihovih proteinov
- V primeru delecij oziroma zmanjšanja števila kromosomov se lahko izgubi cel niz genov, kar v prizadeti celici pomeni zmanjšanje ali izostanek proteina. V

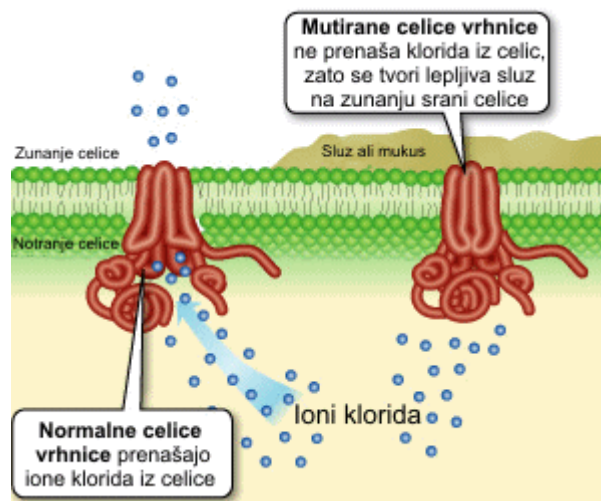
večini imajo kromosomske spremembe hude, lahko celo smrtne posledice za celico ali organizem.

V primeru CF spremembe nastajajo na ravni genov kot genske mutacije. Pri deleciji in inserciji prihaja do premika v zaporedju nukleotidov nazaj (delecija) ali naprej (insercija). Zajamejo lahko večji predel gena, v takšnih primerih so posledice večinoma hude. Posledica delecije in insercije je vzpostavitev zaporedja novih, drugačnih kodonov, zato bodo v nastalem proteinu aminokislina drugačne kot so bile pred poškodbo. Govorimo o premiku »bralnega okvirja«, katerega posledice so za protein usodne, saj ga popolnoma spremenijo. Vseeno pa v genih večinoma prihaja do točkastih mutacij, te povzročajo večino genskih (dednih) bolezni. Če v kodirajočem predelu gena pride do spremembe ene baze oziroma do nadomestitve običajne baze z drugo, govorimo o substitucijski oziroma nadomeščajoči mutaciji, njena posledica je sprememba v tripletu baz kodona, ki kodira eno aminokislino. Naj spomnimo, da so za nastanek ene aminokislina potrebne tri baze, ki se s specifičnimi vezmi povežejo v kodon. Ob pojavu spremembe v aminokislini bo produkt, torej protein, zaradi spremenjene genetske informacije v kodonu drugačen. Govorimo o »tih mutaciji«, pri kateri obstaja alternativa kodona, katerega prejšnji kodon je bil z mutacijo spremenjen (Skirton, 2005).

Če gre v omenjenem primeru za aminokislino, ki funkcionalno ni pomembnejša, bo učinek mutacije zanemarljiv. Nasprotno pa bi mutacija neke funkcionalne aminokislina, ki jo najdemo v aktivnem delu proteina, imela neprimerno večji učinek, saj lahko pride tudi do izgube aktivnosti proteina. Naslednja možnost mutacije je, da se baza iz nekega kodonskega tripleta zamenja oziroma ustvari stop-kodon, kar pomeni, da bo na tem mestu prišlo do prezgodnjega konca prevajanja genetske informacije v zaporedje aminokislina ter bo nastali protein krajši in funkcijsko slabši.

CF spada med enogenske oziroma monogenske genetske bolezni, kar pomeni, da gre za poškodbo enega samega gena. Na žalost gre pri CF za različne mutacije v kritičnem genu. Do sedaj so našli že več kot tri tisoč različnih vrst mutacij v genu za protein celičnega membranskega kanalčka za kloridne ione. Posledica teh mutacij je bolj ali manj okvarjen kloridni kanalček in s tem oviran oziroma nepravilen transport kloridnih ionov v epiteljskih celicah pljuč in prebavil. Odraža se v obliki gostega viskoznega

izločka, ki maši izvodila omenjenih organov in predstavlja leglo stalno ponavljajočih se okužb, degenerativne spremembe pa na koncu povzročijo odpoved organa. V odvisnosti od vrste mutacije oziroma njenega položaja v genu se sprememba odraža v večji ali manjši okvari proteina, s tem pa tudi v lažji ali hujši obliki in poteku bolezni (Jezernik in sod., 2012, Komel, 2007).



Slika 1: Prehod kloridnih ionov skozi celice povrhnjice

Vir: <http://www.drustvocf.com/cf.php>

4.2 Pomen pojma redke bolezni

Redke bolezni so tiste, ki prizadenejo manj kot 5 ljudi na 10.000 prebivalcev (Krivec, 2014).

Spremljanje pacientov z redkimi boleznimi je pomembno z vidika obravnave in spremljanja. Na Pediatrični kliniki v Ljubljani, v sklopu obravnave pacientov z redkimi boleznimi, vodijo register bolnikov s CF že od leta 1985. Od leta 2006 pa je ta evidenca tudi del zbirke Evropskega registra bolnikov s CF. Sodelovali so tudi pri razvoju spletnega orodja, ki omogoča letni vnos podatkov, poleg tega pa tudi direkten vnos podatkov ob vsakem obisku in tako nazorno spremlja potek zdravljenja. To orodje je celoten evropski register bolnikov in se imenuje European Cystic Fibrosis Society Tracker (ECFS Tracker) (Krivec, 2014).

4.3 Rdeča vrtnica kot simbol pacientov s cistično fibrozo

Simbol izhaja iz leta 1965 iz zgodbe matere Weis. Imela je tri sinove s CF, zato je delala kot prostovoljka za Fundacijo CF. Klicala je razne organizacije in iskala finančno pomoč, ko jo je njen najmlajši sin skrivoma poslušal. Ko se je po telefonu predstavila in povedala, da dela za CF (Cystic Fibrosis), jo je sin razumel, da dela za 65 vrtnic (Sixty-five Roses). Od takrat je vrtnica postala simbol bolnikov s CF. Cvet vrtnice je lep, vendar je vrtnica polna trnov, takšno kot je življenje s CF – lepo, vendar težko (Grmek Ugovšek in sod., 2009).



Slika 2: Simbol pacientov s cistično fibrozo

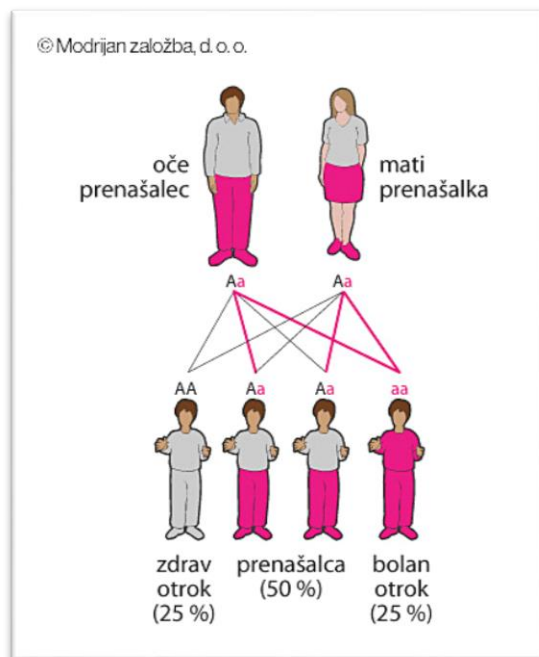
Vir: <http://bowral.ljhooker.com.au/community/65-roses-day-20161>

4.4 Dedovanje cistične fibroze

Človeški kariotip sestavlja 46 kromosomov, in sicer 22 parov avtosomnih kromosomov in dva spolna kromosoma. Gen je definiran kot nukleotidno zaporedje, ki je potrebno za sintezo proteina. Gen za CF se nahaja na 7. kromosomu, na 3. regiji dolge ročice v 1. traku, kar označimo s 7q31, dolg je 230.000 baznih parov. Genetske spremembe so tiste dedne spremembe genetskega materiala, ki se zgodijo na nivoju enega gena. Nastanejo lahko v somatskih celicah, s čimer se ne prenesejo na potomce, ali pa v spolnih celicah, kjer se prenesejo na potomce. Večina znanih prirojenih bolezni je posledica spremembe v določenih genih, kar povzroča nastanek spremenjenega nefunkcionalnega proteinskega produkta ali pa povzroči, da protein ne nastane, kar pa je vzrok za razvoj klinične slike. Takšne spremembe imenujemo mutacije. Avtosomno-recesivna obolenja so povezana z geni na avtosomnih kromosomih, za pojav teh obolenj je potrebna

mutacija na obeh alelih gena (Trebušak Podkrajšek, 2012). To pomeni, da oseba, ki zboli, podeduje dve spremenjeni kopiji enakega gena – eno od očeta, drugo od matere. Če pa oseba podeduje le eno spremenjeno kopijo gena in drugo normalno, bo ta oseba v večini primerov zdrava, a prenašalka okvarjenega gena. Pojem prenašalec pomeni, da oseba obolenja nima, ima pa spremenjeno eno od dveh kopij določenega gena. Vsak otrok staršev, ki so prenašalci spremenjene kopije enakega gena, ima 25 % možnosti, da bo podedoval spremenjeni kopiji in da se bo obolenje pri njem izrazilo (Writzl, 2009). Takšna obolenja prizadenejo družinske člane znotraj ene generacije in se ne pojavljajo v vsaki generaciji družine. Pogosta so v družinah, kjer sta starša v sorodu (Trebušak Podkrajšek, 2012). Obstaja pa tudi 50% verjetnost, da otrok podeduje samo eno kopijo spremenjenega gena staršev. V tem primeru bo otrok prenašalec tako kot starši. Nazadnje obstaja 25% možnost, da bo otrok podedoval normalni kopiji genov. Tak otrok bo zdrav, torej brez genetskega obolenja, prav tako pa ne bo prenašalec (Writzl, 2009).

CF je ena izmed pogostejših monogenških bolezni. To pomeni, da bolezen povezujejo z mutacijo enega gena. Povzročajo jo mutacija v genu CFTR (Cystic Fibrosis Transmembran Regulator), ki se nahaja na 7. kromosomu. Protein CFTR je transporter ABC in prevaja kloridne ione preko membrane celic. Zgrajen je iz 1480 aminokislin in je sestavljen iz dveh transmembranskih domen, dveh intracelularnih ATP-vezavnih domen in regulatorne domene. Izraža se na epitelijskih celicah dihal, prebavil, trebušne slinavke, žolčnika, rotil, ledvic, žlez slinavk, znojnic ter v nekaterih ne-epitelijskih celicah. Mutacija povzroča motnjo v celično membranskem transportu, ki je vzrok za nastanek klinične slike. Znanih je več kot 3000 mutacij, ki so zbrane v bazi mutacij cistične fibroze (Cystic Fibrosis Mutation Database) (Trebušak Podkrajšek, 2012).



Slika 3: Autosomno-recesivno dedovanje

Vir: [http://www.modrijan.si/slv/content/search/\(offset\)/7790?SearchText=](http://www.modrijan.si/slv/content/search/(offset)/7790?SearchText=)

4.5 Simptomi cistične fibroze

4.5.1 Pljučna bolezen

Osnovno okvaro CF predstavlja motnja v celicah, ki pokrivajo zunanje in notranje površine organov. V pljučih zato nastaja manj vode, sluznica je suha. Sluz je gostejša in težko opravlja svojo vlogo, ki je odstranjevanje snovi iz dihal. Tako se ustvarjajo ugodne razmere, kar izkoristijo bakterije in glivice, ki povzročijo okužbe dihal (Grmek Ugovšek, 2010).

Pljuča so prizadeta zaradi kroničnega vnetja in kroničnih bakterijskih okužb, kar vodi v napredujoči upad pljučne funkcije. Najpogostejši povzročitelji, ki povzročajo kronične okužbe dihal so *Stafilococcus aureus*, *Haemophilus influenzae*, *Pseudomonas auriginosa*, *Stenotrophomonas maltophilia* in *Burkholderia cepacia*. Zdravljenje je usmerjeno v preprečevanje in aktivno zdravljenje bakterijskih okužb z antibiotiki, zaviranje vnetja in izboljšanje mukociliarnega očistka z inhalacijami mukolitikov in respiratorno fizioterapijo. Kritična in pogosto smrtna je kronična okužba spodnjih dihal z bakterijo *Pseudomonas aeruginosa*. Ob prvi okužbi so pacientova dihal občutljiva na antibiotično zdravljenje, vendar je pravočasno in aktivno zdravljenje nujno zaradi

hitrega upada pljučne funkcije. *Pseudomonas aeruginosa* je invaziven zaradi hitrega prehoda iz nemukoidnega tipa v mukoidnega, ta tip pa preprečuje učinkovito prehajanje antibiotika. Izkoreninjenje te oblike bakterije je praktično nemogoče, z antibiotiki znižujemo le število kolonij. Povečana količina sputuma pri pacientih se ujema s stopnjo vnetja v spodnjih dihalih (Borinc Beden, 2008).

4.5.2 Spremembe na trebušni slinavki

Pri pacientih s CF je v 85–90 % prizadet del trebušne slinavke z zunanjim izločanjem. Propad večine funkcionalnega dela se kaže s steatorejo, ki je posledica pomanjkanja lipaz. Pacienti odvajajo veliko smrdčega, mastnega blata. Izgubljati začnejo energijo, hujšajo, posledično lahko pride do hipoalbuminemije in oteklin (Brecelj, 2013). Pojavi se lahko podhranjenost, ki močno kvari kvaliteto življenja. Ob postavitvi diagnoze CF se pacientom z določanjem elastaze in himotripsina v blatu določi, ali imajo okvarjeno trebušno slinavko. Ker pacienti s slabo delujočim pankreasom ne izločajo encimov za presnovo maščobe, jih je potrebno dodajati. Odmerek lipaz je običajno 500–4000 enot na 1 g maščobe. Ustreznost odmerka encimov se določi simptomatsko (glede na nihanje telesne teže, ugotavljanje pomanjkljive absorpcije maščob) ali laboratorijsko z analizo vnosa maščob in izgubo z blatom v 72 urah (Borinc Beden, 2008).

Zmanjšana absorpcija maščob povzroči pomanjkanje vitaminov, topnih v maščobah, zmanjša se tudi vrednost cinka in selena. Sprva se pomanjkanje kaže le laboratorijsko, kasneje se izrazi tudi klinično. Pomanjkanje cinka privede do kožnih sprememb. V okviru razširjenih laboratorijskih preiskav se enkrat letno opravi tudi preiskava koncentracije vitaminov A, E in D, ter cinka in selena, izmeri pa se tudi protrombinski čas in ugotovi preskrbljenost z omejenimi mikrohranili (Brecelj, 2013).

4.5.3 Spremembe na prebavilih

Osnovni cilj zdravljenja CF je primerna prehranjenost pacientov, saj podhranjenost vodi v krajšanje življenjske dobe. Drugi cilj zdravljenja je tudi zdravljenje pridruženih znakov, povezanih z boleznijo. Poleg težav s pljuči imajo pacienti s CF v veliki meri težave s prebavili. Težave se lahko pojavijo na vseh organih, povezanih s presnovo, najpogosteje so prizadeta jetra, trebušna slinavka, žolčnik z žolčevodom in črevo. Pogost je nastanek gastroezofagealne refluksne bolezni, ki najpogosteje nastane zaradi počasnega praznjenja želodca. Pojavljajo se tudi bolečine v trebuhu neznanega vzroka,

uravnava se jih s psihološko podporo in uravnoteženo prehrano. Pojavi se lahko tudi sindrom distalne zapore črevesja. Lahko nastane delna ali popolna zapora akutnega izvora. Začne se z bolečino v sredini trebuha, bruhanjem žolčno obarvane vsebine, kasneje blata. Ukrepamo s parenteralno hidracijo, črevo izpiramo z raztopino polietilen glikola, pri popolni zapori se uvede nazogastrična sonda, črevo pa radiologi izperejo pod rentgenom s klizmo (Praprotnik in sod., 2015). Popolna zapora ileuma z mekonijem se najpogosteje pojavi pri novorojenčkih. Mekonijski ileus je v tem starostnem obdobju tudi edini klinični znak CF (Fijačko, Lisek, 2010).

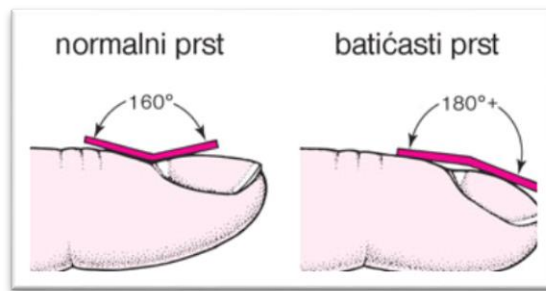
Jetra pacientov s CF vztrajno prehajajo v cirozo, v prvem desetletju od 5 do 10 % pacientov razvije multilobularno jetrno cirozo. V drugem desetletju se pričnejo pojavljati zapleti jetrne ciroze, najprej varice požiralnika. Blažja oblika jetrne bolezni se razvije vsem pacientom, vendar praviloma počasi, tako da ne vpliva na kakovost življenja. Jetrna odpoved se pojavlja kot vzrok smrti v 2,5 % pacientov (Praprotnik in sod., 2015).

4.5.4 Spremembe na ostalih organih

Pri več kot 95 % moških s CF se pojavi azospermija oziroma neplodnost zaradi nerazvitih semenovodov. Pri ženskah je plodnost le zmanjšana, problemi nastanejo pri transportu jajčeca, pojavi se lahko sekundarna amenoreja. Pacientke z lažjo obliko pljučne bolezni so zmožne donositi otroka, medtem ko tiste z razvito pljučno boleznijo težko. Nosečnost namreč lahko privede do poslabšanja pljučne funkcije in smrti.

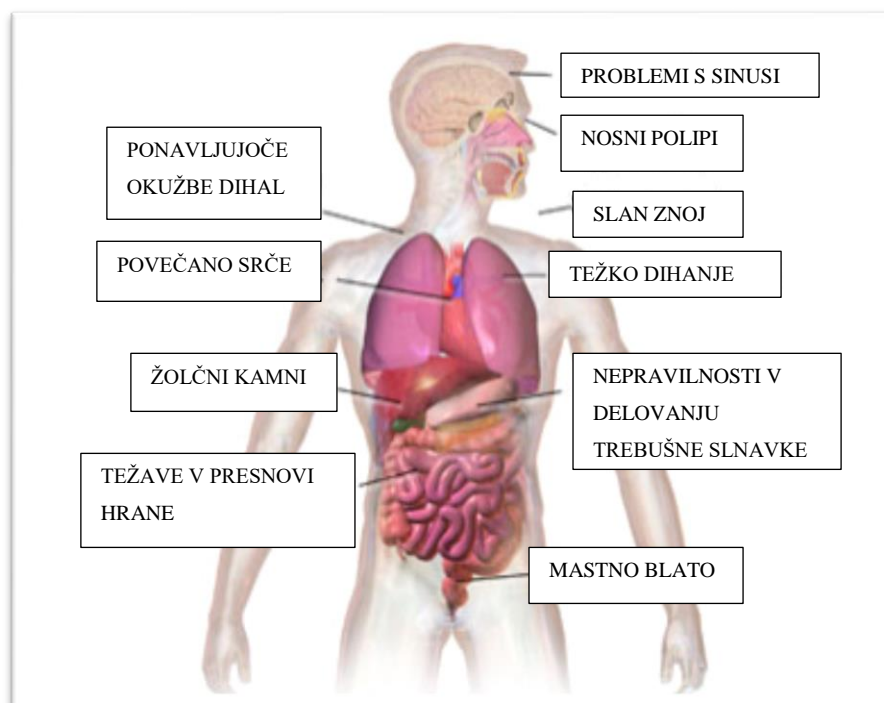
Večina pacientov s CF ima betičaste prste, razvije se generalizirana hipertrofična osteoartropatija (Fijačko, Lisek, 2010).

Pacienti s CF imajo lahko prizadet nosni organ – nosne, obnosne votline ter nosno žrelo. Kaže se z oteženim dihanjem skozi nos, slabšanjem voaha, kroničnim sinuzitisom in nosno polipozo. Zaradi ponavljajoče uporabe antibiotikov se lahko pojavi okvara notranjega ušesa (Sajko, 2012).



Slika 4: Primerjava prsta pri zdravi osebi in osebi s cistično fibrozo

Vir: <http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/msd-za-pacijente/bolesti-pluca-i-disnih-putova/biologija-pluca-i-disnih-putova/disna-insuficijencija>



Slika 5: Znaki cistične fibroze

Vir: <http://www.svetmedicine.com/bolesti-i-stanja/interna-medicina/bolesti-organa-za-varenje-gastroenterologija/11-hronicni-pankreatitis-hronicna-upala-gusterace-pancreatitis-chronica>

4.6 Zapleti cistične fibroze

CF je najbolj pogosta avtosomno-recesivna genetska bolezen pri belcih, ki pomembno skrajšuje življenjsko dobo. Pričakovana življenjska doba pacientov s CF pa se je v zadnjih štiridesetih letih podaljšala, kar je doprineslo k nastanku zapletov. Pridruženi

bolezni, ki se pojavljata z daljšim preživetjem teh pacientov, sta osteopenija in sladkorna bolezen. Sladkorna bolezen se do 30. leta razvije pri približno 50 % pacientov. Sladkorna bolezen pri pacientih s CF je resno stanje, saj jo največkrat spremlja tudi poslabšanje pljučne funkcije in bolnikovega splošnega stanja, kar lahko privede tudi do smrti. Klinična slika se prepleta z značilnostmi sladkorne bolezni tipa 1 in 2, kar je potrebno upoštevati pri diagnostiki in zdravljenju. Glavna značilnost je pomanjkanje inzulina, ki je posledica fibroze in maščobnega širjenja eksokrinega dela trebušne slinavke, kar poruši zgradbo Langerhansovih otočkov in uniči večje število beta celic. Celice se uničujejo postopoma, zato je nastanek bolezni dolgotrajen in poteka od normoglikemije, preko intolerance za glukozo do sladkorne bolezni.

Prav zaradi tega incidenca narašča s starostjo in je pri 10. letu starosti manj kot 10%, po 30. letu pa več kot 40%. Za prediabetično fazo sta značilni upad pljučne funkcije in slabšanje stanja prehranjenosti. Po doslej veljavni doktrini se sladkorna bolezen pri pacientih s CF zdravi z insulinom. Pacientom je potrebno zagotoviti primeren kalorični vnos s pravilnim razmerjem maščob (40 %), beljakovin (20 %) in ogljikovih hidratov (40 %), dodajo se vitamin D in K ter kalcij v skladu s priporočili. Cilj zdravljenja je doseči normalno prehransko stanje, pri otrocih tudi normalno rast in razvoj, preprečiti napredovanje pljučne bolezni ter nastanek poznih mikrovaskularnih zapletov sladkorne bolezni in hipoglikemije.

Podaljšano preživetje pacientov s CF spremlja tudi zmanjšanje mineralne kostne gostote in s tem zvišano tveganje za zlome kosti. Stanje se najprej pojavi pri pacientih v adolescenci, število pacientov se s starostjo veča, tako da ima zmanjšano mineralno gostoto kosti od 50 do 70 % odraslih pacientov. Zmanjšana mineralna gostota kosti se pojavi kot posledica povečane razgradnje in zmanjšane tvorbe kosti. Svetovna zdravstvena organizacija opredeljuje osteoporozo kot zmanjšanje mineralne kostne gostote za več kot 2,5 standardnega odklona od povprečne vrednosti za mlade odrasle ljudi. Pri pacientih s CF pa govorimo o osteoporozi le, kadar so prisotni zlomi kosti. Pri otrocih in mladostnikih opredelimo znižanje kostne gostote kot zmanjšanje za več kot 2 standardna odklona pod povprečno vrednostjo za starost in spol. Pri njih se namreč srečujemo z zastojem rasti in zapoznelim pubertetnim razvojem, kar je potrebno upoštevati pri pojasnjevanju rezultatov. Pomemben dejavnik za nastanek zastoja rasti je slabša prehranjenost pacientov, kar je posledica motenega delovanja trebušne slinavke,

povečanja energetskih potreb in zmanjšane teka. Zaradi zmanjšane mineralne kostne gostote je pri pacientih s CF povečano tveganje za zlome dolgih kosti, vretenc in reber, nastanejo kifoza in deformacije prsnega koša. Posledično se zmanjša pljučna funkcija in sposobnost čiščenja dihal, kar lahko privede do poslabšanja pljučne bolezni. Pacientom je potrebno zagotoviti primeren kalorični vnos živil, če je mogoče, naj bodo redno telesno aktivni, zdravljenje akutnih poslabšanj naj bo hitro in odločno (Praprotnik in sod., 2015).

4.7 Hiponatremična hipokloremična dehidracija

Pogost zaplet CF je hiponatremična hipokloremična dehidracija, nastane večinoma pri dojenčkih in majhnih otrocih, redkeje pri odraslih. Pacienti s CF imajo prizadete žleze znojnice. Ker kloridnega kanalčka ni prisotnega na zunanji površini celic žlez znojnic, se kloridni ioni ne absorbirajo. Znoj vsebuje visoko koncentracijo soli. Pri stanjih, kjer se pacienti močno znojijo, lahko nastane dehidracija z elektrolitskimi motnjami in motnjami kislinsko-bazičnega-ravnovesja. Telo odreagira tako, da začne izločati večje količine aldosterona, izguba vodikovih in kalijevih ionov se večja, kar privede do metabolne alkaloze in povzroči hipokaliemijo. Simptomi takega stanja so slabši tek, slabost, bruhanje, mišični krči, utrujenost, slaba koncentracija, razdražljivost, glavobol. Pri pacientu zaradi zvečane izgube soli in nizke vrednosti elektrolitov občutek žeje ni prisoten, zato se dehidracija stopnjuje. Simptomi so hujši pri otrocih, mlajših od 4 let. Takšnega otroka je potrebno nemudoma sprejeti v bolnišnico, določiti mu je potrebno stopnjo dehidracije in raven serumskih elektrolitov ter nadaljevati po priporočilih. Hiponatremična hipokloremična dehidracija se lahko pojavi v katerem koli letnem času, pogostejša je v vročih mesecih. Pojavi se lahko tudi zaradi akutnega poslabšanja pljučne bolezni ali driske. Starše je potrebno poučiti o zgodnjem prepoznavanju simptomov, ker le tako preprečimo nadaljnje zaplete. Stanje je najboljše ustrezno preprečevati z dodajanjem soli ob povišani telesni temperaturi. Starši morajo biti poučeni, da otroke čim manj izpostavljajo visokim temperaturnim obremenitvam (vožnja v avtu v vročini brez ustreznega hlajenja, večji telesni napor, pretirano oblačenje dojenčkov). Opisano stanje je za paciente s CF izredno resno, ob neustreznem ukrepanju se lahko pojavijo krči, motnje srčnega ritma in smrt (Praprotnik in sod., 2015).

4.8 Diagnostika cistične fibroze

CF je običajno odkrita že v otroštvu, vendar je ponekod blaga oblika bolezni zaradi pomanjkljivega presejalnega diagnosticiranja odkrita šele v adolescenci ali odrasli dobi. Klinična slika bolezni se glede na vrsto mutacije razlikuje, potek bolezni pa je povezan z načinom obravnave pacienta. Ker v Sloveniji trenutno še ne izvajamo presejalnega testiranja novorojenčkov za CF, bolezen odkrijemo šele ob pojavu prvih simptomov in znakov bolezni. Pri otrocih se običajno najprej pojavijo težave s prebavili. Za novorojenčke s CF je značilen mekonijski ileus. Pri nekaterih dojenčkih pa bolezen odkrijemo zaradi hiponatremične dehidracije ob driski ali v vročih mesecih. Otroci imajo običajno težave s prenizko telesno težo, lahko odvajajo mastno blato, imajo napet trebuh in bolečine v njem. V starejšem obdobju je v ospredju pljučna problematika. Otroci sočno kašljajo, izkašljejejo gosto sluz, večkrat obolevajo za okužbami spodnjih dihal. Pri starejših otrocih so lahko prvi znak bolezni nosni polipi. Bolezen se redko odkrije v odrasli dobi, in sicer zaradi neplodnosti pri moških in zmanjšane neplodnosti pri ženskah (Kotnik Pirš, Trebušak Podkrajšek, 2014). Potrditev diagnoze pri novorojenčku, ki se mu po rojstvu pojavi mekonijski ileus, ni težka. Težje pa se postavi diagnozo odraslim ljudem, pri katerih gre za atipično obliko bolezni, ko sta navadno prizadeta en ali dva organska sistema. Na diagnozo se običajno pomisli, ko gre za pacienta srednjih let z biliarnimi bronhoekstazijami, motnjami prebave (predvsem maščob) in betičastimi prsti (Cverič in sod., 2012).

CF je klinična diagnoza, ki se potrdi z laboratorijskimi preiskavami. Bolezen diagnosticiramo na podlagi kliničnih znakov, ki so opisane v spodnjih dveh skupinah. Bolezen je dokazana, če potrdimo najmanj en kriterij iz prve in najmanj en kriterij iz druge skupine (Alić, 2004):

1. skupina znakov – ena ali več karakterističnih fenotipskih značilnosti, pozitivni test pri novorojenčku, pozitivna družinska anamneza (brat ali sestra s CF).
2. skupina znakov – identifikacija mutacije CFTR gena, motnja transporta iona v nosni sluznici, povečana koncentracija klorida v znoju (ugotovljeno vsaj dvakrat).

Najpogostejša in najzanesljivejša metoda diagnostike CF je odkrivanje koncentracije klorida v znoju, imenovana je iontoforeza ali znojni test. Normalna koncentracija

klorida v znoju je manj kot 40 mmol/L, mejna koncentracija je 40–60 mmol/L, o povečani pa govorimo, ko koncentracija klorida v znoju naraste nad 60 mmol/L (Alić, 2004).

Edini laboratorij v Sloveniji, ki opravlja vso diagnostiko CF (od iontoforeze do sekvencioniranja gena CFTR) je na Pediatrični kliniki v Ljubljani (Brecelj, 2013).

Klinična slika je sestavljena iz več elementov (Alić, 2004):

- Respiratorni sistem – pojav kronične pljučne bolezni, ki se diagnosticira glede na enega ali več kliničnih znakov. Značilna je tudi kolonizacija ali infekcija z bakterijami, ki so značilne za CF (*Staphylococcus aureus*, *Pseudomonas auruginosa*, *Burkholderia capacia*, netipični *Hemofilus influenzae*). Na pljučih se pojavijo trajne spremembe, ki so vidne z rentgenom kot atelektaze, infiltracije in bronhiektazije. Klinična slika, značilna za paciente s CF, se pokaže tudi kot pojav bronhoobstrukcije, nosnih polipov in betičastih prstov.
- Gastrointestinalni simptomi – Chronova bolezen, ki se kaže kot mekonijski ileus, prolaps rektuma ali kot sindrom distalne intestinalne obstrukcije.
- Trebušna slinavka – pomanjkanje eksokrinih encimov, kronični recidivirajoči pankreatitis.
- Jetra – pojav kronične jetrne bolezni s kliničnim ali histološkim pokazateljem biliarne ciroze. Značilen je zastoj v rasti in razvoju zaradi zmanjšane absorpcije hranilnih snovi, zaradi hipoproteinemije in sindroma pomanjkanja encimov, topnih v maščobah.
- Sindrom izgube soli, ki lahko poteka akutno ali kot kronična metabolična alkalozna.
- Pojav neplodnosti pri moških, imenovane tudi obstruktivna azoospermija (Alić, 2004).

4.9 Potek diagnosticiranja cistične fibroze v Sloveniji

Ob diagnosticiranju bolezni si zdravniki pomagajo z algoritmom za obravnavo pacientov s sumom na CF, ki so ga izdelali na podlagi algoritma Skupine za diagnostiko Evropskega združenja za CF. Po postavljenem sumu najprej opravijo znojni test, ki ga zaradi morebitnega lažnega rezultata opravijo dvakrat. Ob mejnem ali pozitivno naravnem testu se nadaljuje z molekularno-genetskimi preiskavami. Preiskave

opravlja laboratorij z izkušnjami in dokazano kakovostjo storitev. Najpogosteje se najprej poskuša v izolirani DNA dokazati najpogostejšo mutacijo v naši populaciji, in sicer p.Phe508del. Če mutacije ne dokažejo, dalje določajo 50 mutacij, ki se najpogosteje pojavljajo in so najpogostejše pri evropskih pacientih s CF, in sicer po metodi ARMS (angl. Amplification Refractory Mutation System). Postopke opravljajo s posebnim reagenčnim setom. Če tudi po tej metodi ne določijo kliničnega suma, sledi sekvencioniranje celotne kodirajoče regije gena CFTR. Po tej metodi se potem dokončno potrdi opredeljena mutacija. Če v tej izolirani DNA opredelijo le eno mutacijo, je preiskovanec zgolj prenašalec za CF ali pa ima le podobno bolezen. Če se s to metodo ne potrdi nobene mutacije, pričnejo strokovnjaki razmišljati v smeri druge bolezni, ki ima podobne klinične simptome in znake.

Dokončna potrditev bolezni je lahko zelo zahtevna, saj se lahko večkrat pojavijo mejne vrednosti, ki opredeljujejo bolezen. Zato je včasih potreben posvet tudi s centri v tujini (Trebušak Podkrajšek, Kotnik Pirš, 2014).

4.10 Zdravljenje

Zdravila, ki bi ozdravilo CF, ni, zdravljenje poteka simptomatsko. Zaustavljamo napredovanje bolezni, tako da izboljšujemo pljučno funkcijo in gastrointestinalne težave, skrbimo za boljšo prehranjenost in rast organizma pacientov. V zdravljenje je vključenih več specialistov različnih strok s ciljem zaustaviti napredovanje bolezni. Del zdravljenja predstavlja tudi skrben nadzor nad preprečevanjem prenosa okužb ter pogosta fizioterapija z drenažo bronhialnega sekreta. Del zdravstvenega tima pa skrbi tudi za psihosocialno zdravje glede na vpliv bolezni na pacienta in njegovo družino (Cverič in sod., 2012).

Fizioterapija pacientov s CF vključuje inhalacije, dihalne vaje, treptalec, drenažo, različne vaje na žogi in gibanje na svežem zraku. Za inhalacije se uporabljajo zdravila za redčenje sluzi v dihalih. Izvajajo se inhalacije amilorida, inhalacije čiste morske vode in inhalacije encima DNA-ze. Pomembno je, da starše poučimo, da otroka spodbujajo k vsakodnevni izvajanju dihalne fizioterapije (Grmek Ugovšek, 2010).

4.11 Prognoza bolezni

CF se začne v otroštvu kot simptomatsko obolenje, vendar v odrasli dobi napreduje. Preživetje pacientov se je v zadnjih nekaj desetletjih močno povečalo, vendar je kljub temu omejeno glede na povprečno življenjsko dobo zdravih ljudi. Življenjska doba je skrajšana predvsem na račun napredujoče prizadetosti dihal, posledično se razvije tudi pljučno srce, kar privede do presaditve pljuč. Povprečna življenjska doba pacientov s CF je 30–40 let, pri pacientih s hujšimi kliničnimi oblikami se nekoliko skrajša. Zaradi kompleksnosti zdravljenja sestavljajo zdravstveni tim naslednji zdravstveni kadri: pulmolog in gastroenterolog, endokrinolog, radiolog, dietetik, specialist otorinolaringolog, medicinska sestra, specializirana za delo s pacienti s CF, respiratorni fizioterapevt, psiholog, mikrobiolog in farmacevt. Pacienti do 18. leta so vodeni v centru za CF Pediatrične klinike, ko odrastejo se jih premesti v center za odrasle. Otroci s CF morajo opraviti specialistični pregled vsake 3 mesece, dojenčki in pacienti z novoodkrita boleznijo pogosteje, pacienti z atipično obliko pa na 6 mesecev. Pregled obsega klinični pregled, merjenje telesne višine in mase, zasičenost hemoglobina s kisikom, spirometrijo, opravi se tudi mikrobiološki pregled sputuma ali aspirat žrela. Poleg tega obstajajo tudi preiskave, ki se jih opravi enkrat letno – testi jetrne in ledvične funkcije, rentgenogram prsnih organov (Cverič in sod., 2012).

4.12 Obravnava pacientov s cistično fibrozo v »deljeni oskrbi«

Ker je CF kompleksna bolezen, je za kvalitetno oskrbo zahtevan specialno usposobljen tim. Pojem deljena oskrba (»shared care«) določa oskrbo pacienta v manjši bolnišnici, ki je v stalni povezavi s centrom za CF. Za takšno obliko oskrbe se strokovni tim odloči v primeru, ko pacient ne zmore ali ne želi rednega obiskovanja centra za CF za rutinske preglede. Center za CF je ustanova, ki zagotavlja vso opremo, pogoje in usposobljenost kadra za najboljšo oskrbo pacientov s CF, hkrati pa zagotavlja takojšnje ukrepanje ob pojavu komplikacij, povezanih z boleznijo. Tak center je navadno del univerzitetnega zdravstvenega centra, skrbeti mora za vsaj 50 pacientov s CF. Vodja centra je zdravnik specialist z dolgoletnimi izkušnjami na področju CF, pomaga pa mu še en zdravnik specialist z enakim znanjem. V strokovnem timu sodelujejo še medicinska sestra, usposobljena za delo s pacienti s CF, dietetik, fizioterapevt, socialna delavca, psihologa, farmacevta, mikrobiologa. Število delavcev se mora prilagajati potrebam

glede na število obravnavanih pacientov. Center mora biti v stalni povezavi s sodelavci specialisti strok s področja gastroenterologije s hepatologijo, endokrinologije, otorinolaringologije, radiologije, porodništva, infekcijskih bolezni in oftalmologije. Oblikovan mora imeti tudi protokol za komunikacijo s centrom za transplantacije in za paciente mora biti dostopen 24 ur na dan.

Center za CF je v stalni povezavi tudi z manjšimi centri, ki obravnavajo pacienta v deljeni oskrbi. Centri delujejo v manjših bolnišnicah regije in morajo imeti enake standarde obravnave pacientov kot center za CF. Skrbijo za približno 20 pacientov, zato se oblikujejo le v primeru, da v regiji obstajajo pacienti s CF. Pacienti so v teh primerih vodeni v centru v svoji regiji, enkrat letno pa odhajajo na razširjen pregled v center za CF (Homšak in sod., 2014).

4.13 Center za cistično fibrozo Pediatrične klinike v Ljubljani in Center za deljeno oskrbo Klinike za pediatrijo Maribor

V Slovenijo imamo dva centa za oskrbo pacientov s CF. Na Pediatrični kliniki v Ljubljani deluje nacionalni center za CF. V Mariboru pa se je z nastankom Klinike za pediatrijo oblikovala ambulanta za otroke s CF. Ambulanta deluje tedensko, na razpolago so delno gastroenterolog, dietetik, psiholog, fizioterapevt, otorinolaringolog in radiolog. V obravnavi imajo 5 pacientov, ostalih 8 pa je v glavnini pod nadzorom centra v Ljubljani. Izvajajo tudi bolnišnično zdravljenje akutnih poslabšanj CF. Ob zapletih so v stalni povezavi s centrom za CF, tam bolniki enkrat letno opravijo tudi razširjene preglede za odkrivanje bolezenskih stanj (Homšak in sod., 2014).

4.14 Slovensko društvo za cistično fibrozo

V Sloveniji deluje Društvo za CF, združuje čez 100 članov. Namenjeno je medsebojnemu sodelovanju pacientov, pomoči in vzpodbudi (Sajko, 2012). Ustanovljeno je bilo leta 2009, deluje na področju celotne države. Društvo izvaja različne aktivnosti, na primer izdajo publikacij, vzdrževanje spletne strani društva, organizacijo strokovnih srečanj in podobno. Prav tako se ukvarjajo z osveščanjem strokovne in ostale javnosti z namenom ozavestiti ljudi o potrebah bolnikov z redkimi boleznimi. V društvu izvajajo tudi individualno telesno vadbo s svetovanjem, pomoč bolnikom in njihovim družinam, s ciljem izboljšanja socialnega in psihičnega stanja.

Društvo zastopa interese pacientov na vseh področjih življenja, zavzemajo se za izboljševanje statusa pacienta in njegovih pravic (Grmek Ugovšek, 2014).

V jeseni 2016 je informativna oddaja Svet na kanalu A organizirala humanitarno akcijo, pri kateri je v sodelovanju z društvom za CF Slovenije zbirala denar za paciente s CF. Spodnja slika prikazuje zahvalo ene od prejemnic sredstev.



Slika 6: Zahvala prejemnice sredstev

Vir: <http://nastjaklevze.com/homepage-masonry-layout/>

4.15 Novi načini zdravljenja

Raziskave potekajo v kar nekaj smereh raziskovanja boljših načinov zdravljenja pacientov s CF. Pred kratkim je bilo ugotovljeno, da antibiotik azitromicin veliko boljše zmanjša težave zaradi boleznij pljuč kot ostali antibiotiki. Raziskave potekajo tudi v smeri učinkovine, ki bi zmanjšala vnetje oziroma zmanjšala okvaro v celici. Velik poudarek je tudi v smeri genetskega zdravljenja, ki bi popravilo osnovno bolezensko okvaro. Raziskave kažejo pozitivne rezultate glede zdravljenja v prihodnosti, vendar se izboljšave pričakujejo šele v naslednjih desetih letih (Grmek Ugovšek, 2010).

4.16 Vloga medicinske sestre pri obravnavi pacientov s cistično fibrozo

Medicinska sestra je strokovnjakinja na področju zdravstvene nege ter oskrbe za obravnavo posameznika in skupine, avtonomno prevzema naloge ter odgovornosti na primarni, sekundarni in terciarni ravni v okviru zdravstvenega, socialnega varstva in

šolstva. Deluje kot samostojna strokovnjakinja v negovalnem timu, je članica zdravstvenega tima in soodloča o zdravstveni obravnavi pacienta. Ostale naloge, ki jih lahko opravlja medicinske sestre so tudi zagovorništvo, spodbujanje zdravega okolja, učenje, raziskovanje, sodelovanje pri oblikovanju zdravstvene politike ter sodelovanje pri upravljanju zdravstvenih sistemov (Maze, Plank, 2012).

Zdravstvena nega pacienta s CF je usmerjena v obravnavo celotne družine. Da pa se želeni cilj doseže, je potrebno vzpostaviti dobro sodelovanje ob strokovni podpori ter spodbudo pri skrbi za pacienta. Timska organiziranost zdravstvene nege omogoča, da se medicinske sestre hitreje prilagajamo potrebam in zahtevam pacientov, stalno izboljšujemo svoje delo ter omogočamo ekonomičnost. Medicinske sestre skrbimo za pretok informacij ter komunikacijo v timu, na prvo mesto pa postavljamo zadovoljstvo ter dobro počutje pacienta in njegove družine, saj na tem temelji kakovostna zdravstvena nega. S tem postanemo zagovornice pacienta in družine, posredovanje v njihovo korist pa ena naših glavnih vlog v timu. Celostna obravnavo pacienta zahteva različne pristope, s tem postane skrb zanj individualizirana. Prepoznava potreb ter ocena stanja pacienta in njegove družine ob vsakem stiku, ob upoštevanju spremenljivosti bolezni, sta temelja za načrtovanje in izvajanje zdravstvene nege. V času hospitalizacije pacienta ga moramo medicinske sestre čim boljše spoznati, prav tako njegovo družino ter njihov ritem življenja. Prepoznati moramo njihove fizične in psihične potrebe. Pomembno je poznavanje vedenja družine, njihovih vrednot, medsebojnih odnosov ter nenazadnje njihovega družinskega standarda. Naša naloga je vzpostaviti partnerski odnos s pacientom, družino in med zdravstvenimi delavci. Pomembno je, da podporo in pomoč ponudimo zgodaj ter izdelamo komunikacijske poti, ki bodo kasneje pripomogle k boljšemu reševanju problemov (Oštir, 2014).

Rezultat tega sodelovanja je terapevtski odnos, pri katerem s sledenjem skupnemu cilju rastemo vsi. Pacient skozi odnos pridobi nova znanja, novo samopodobo, večjo samozavest in zaupanje. S tem, ko medicinske sestre pomagamo pacientu pri reševanju problemov, tudi me pridobivamo na novem znanju, nabiramo izkušnje, kar vodi v naš osebni in profesionalni razvoj (Maze, Plank, 2012).

Medicinske sestre smo opremljene s strokovnim znanjem, ki ga stalno obnavljamo ter pridobivamo nove, koristne informacije, ki jih uporabljamo pri obravnavi pacientov s

CF. Sodelujemo z različnimi institucijami, s tem pa pomembno prispevamo k celostni obravnavi pacienta in družine. Znanje je za medicinske sestre najboljše orodje. Pomaga nam pri reševanju težav in pri vzpostavljanju zaupanja z pacientom, družino in sodelavci. Omogoča nam dober pretok informacij, planiranje in organizacijo dela v multidisciplinarnem timu (Oštir, 2009). Medicinske sestre specialiste s področja CF smo seznanjene z zadnjimi informacijami o oskrbi, svoje znanje vpeljujemo v svoje delo. Posebno pozornost namenimo parenteralnemu zdravljenju z antibiotiki, centralnim venskim dostopom, enteralnemu hranjenju, inhalatorni in kisikovi terapiji ter neinvazivni ventilaciji (Oštir, 2014).

4.17 Vloga medicinske sestre pri postopku zdravljenja

Medicinska sestra tekom oskrbe pacienta prevzema različne vloge.

4.17.1 Negovalna vloga

Življenjske aktivnosti, ki pri pacientih s CF potrebujejo največ negovanja:

DIHANJE

Težave z dihalni predstavljajo največji klinični napovedni dejavnik preživetja pacientov s CF. Kronična okužba prispeva, da se pljučna funkcija zmanjšuje za 2% letno. Zaradi pomena pljučne funkcije za preživetje pacientov s CF se preprečevanju in zdravljenju okužb posveča največ časa (Ugovšek in sod., 2014).

Cilji zdravstvene nege:

- Dihanje bo olajšano, dihalne poti bodo prehodne, dražeč kašelj bo olajšan, možnost okužbe bo zmanjšana na najmanjšo možno.

Naloge medicinske sestre pri aktivnosti dihanja:

- Opazovanje pacienta, merjenje ter beleženje frekvence, ritma, globine dihanja, ter kakovosti (dispnea, dihanje s pomočjo nosnih kril, uvlečenje pomožnih dihalnih struktur), merjenje saturacije (mejne vrednosti so pri 85 do 90% nasičenosti krvi s kisikom) in telesne temperature (reagirati je potrebno pri temperaturi nad 38 °C) (Štrumpf Vindiš, 2008).

Najlažje frekvenco dihanja pri mlajših pacientih merimo ko spijo. Pri tem štejemo število vdihov v eni minuti. Pri novorojenčkih in dojenčkih štejemo dvige trebušne prepone, pri predšolskem in šolskem pa dvige prsnega koša.

Nenadno padanje frekvence dihanja, neenakomerno in hitro dihanje lahko predstavljajo hudo okužbo ali bližajočo se odpoved dihanja (Filipič, 2010).

- Aplikacija kisika in inhalatorne terapije po naročilu zdravnika, aplikacija terapije in dokumentiranje.
- Skrb za ustrezno mikroklimo v pacientovi sobi (optimalna mikroklima v sobi respiratornega pacienta pomeni temperaturo v prostoru okrog 20 °C, 70–80% vlaga v prostoru, dosežemo jo s klimatsko napravo, sobnim vlažilcem ali z mokro tkanino na radiatorjih) (Štrumpf Vindiš, 2008).
- Odstranjevanje sluzi iz nosu (ročno ali z aspiracijo), opazovanje sputuma (količina, barva, vonj), opazovanje kašlja (pogostost, trajanje, karakteristika kašlja), spodbuda k produktivnem izkašljevanju v pravilnem položaju za kašelj (Najlažje pacienta damo v predklon, lahko čez stol ali si ga položimo čez noge ko sedimo. Vsakemu segmentu pljuč pripada malo drugačen drenažni položaj. Z drenažnim položajem dosežemo, da sila teže pomaga, da se bronhialna sluz pomika iz ožjih dihalnih poti v širše do sapnika, tako, da jih pacient lažje izkašlja.), učenje dihalnih vaj (za boljšo predihanost pljuč, zmanjšanje dihalnega dela, krepitev dihalnih mišic in izboljševanje učinka kašlja) (Filipič, 2010).
- Vključevanje fizioterapije v zdravstveno-negovalni načrt – medicinska sestra usklajuje izvajanje posegov, ki se izvajajo nujno pred obroki; najprej se izvaja inhalacija aerosola, približno 15 minut po inhalaciji pa sledi fizioterapija prsnega koša z vajami izkašljevanja in v drenažnih položajih.
- Dokumentiranje stopnje hidracije, opazovanje turgorja kože (vračanje kože v normalno stanje, ki traja nad 2 sekundi pomeni dehidracijo), skrb za hidriranje pacienta, beleženje dnevnega vnosa tekočine (Štrumpf Vindiš, 2008).

PREHRANJEVANJE

Prehrana je za paciente s CF ključnega pomena za izboljševanje zdravstvenih rezultatov. Nekateri otroci s CF lahko normalno napredujejo v rasti in hitro ujamejo svoje vrstnike. Medtem ko potrebujejo tisti z napredovalimi pulmološkimi težavami mnogo večji vnos hranil kot vrstniki. Za takšne paciente je pomembna visoko kalorična prehrana, dodajati je potrebno tudi encime, vitamine in minerale. Pacienti potrebujejo od 20 do 50 % več kalorij kot njihovi zdravi vrstniki. Znižana je tudi absorpcija vitaminov, izguba soli je povečana (Maze, Plank, 2012). To pomeni, da če je za

zdravega človeka povprečna vrednost kalorij, ki jih dnevno zaužije 2030 kcal, bo za pacienta s CF zahtevano, da zaužije najmanj 2436 kcal. Zato je pomembno, da jedo visokokalorično hrano, da imajo redne obroke in visokokalorične prigrizke. Del prehranskega vodenja predstavlja tudi dodajanje encimov, običajno ob težavah z okvarjeno trebušno slinavko. Encime se dodaja pred obrokom v vsa živila, tako da se jih zmeša s hrano in pogoltne brez žvečenja, saj se jim pri žvečenju hrane zmanjša učinkovitost. Vnos encimov se izračuna na podlagi vnosa maščob – za 4 g maščobe je potrebnih 10.000 enot encimov lipaze. Dnevno lahko pacienti zaužijejo največ 10.000 enot encimov na kilogram telesne teže. Ob neupoštevanju predvidenega odmerjanja in uživanja encimov, se lahko pojavijo nekatere težave, kot sta slabo pridobivanje na telesni teži (kljub zadostnemu kaloričnemu vnosu), pogosto odvajanje mehkega ali trdega blata. Pojavijo se lahko močno smrdeče blato in bolečine v trebuhu, kot posledica povečanja plinov in napenjanja.

Pacienti si pišejo tudi osebni prehranski dnevnik, ki ga strokovno osebje pregleda na 3 mesece ob rednih pregledih (pri dojenčkih pogosteje). Če je ocena stanja prehranjenosti slaba, so potrebne dodatne prehranske intervencije (Ugovšek in sod., 2014).

Na začetku kalorični vnos povečujemo z večanjem hranil iz običajnih živil (npr. dodajanje polnomastnega mleka in smetane v kremne juhe ali pire krompir, dodajanje masla v kruh in zelenjavne priloge, piškote in biskvitno pecivo). Seveda ne smemo pozabiti omeniti tudi ogljikovih hidratov, ki še vedno predstavljajo 50–75 % dnevno zaužite hrane, le enostavne sladkorje skušamo omejiti na 10 % prehrane. Ko je potrebno, pričnemo v običajno prehrano dodajati tudi prehranske dodatke, nujno v dogovoru z zdravnikom in dietetikom. Običajno se dodaja od 1 do 3 prehranske dodatke v obliki visoko energijsko in beljakovinsko bogatih napitkov po obroku ali pred spanjem (Maze, Plank, 2012). Če pacienti kljub zvečani kalorični prehrani hujšajo, je potrebno dodajanje izdelkov direktno v črevo (enteralno). Hrano dodajamo prek nazogastrične sonde ali preko gastrostome. Le v izrednih razmerah in za krajši čas se lahko aplicira hrana direktno – preko perifernih ali centralnih venskih katetrov (Grmek Ugovšek, 2010).

Cilji zdravstvene nege:

- Appetit bo izboljššan, pacient bo hidriran, vnos hrane in tekočine bo dokumentiran, telesna teža bo primerna pacientovi starosti in višini, dnevni vnos kalorij bo dosežen, prehranjevanje pacienta bo ustrezalo njegovim potrebam.

Naloge medicinske sestre:

- Čiščenje dihalnih poti pred hranjenjem, nudenje predpisane hrane – v dogovoru z dietetikom, v manjših obrokih.
- Poskrbljeno je za možnost, da otroka večkrat hranijo starši.
- Dnevna kontrola telesne teže, dodajanje tekočin po požirkih, po naročilu zdravnika tudi parenteralno, če je potrebno.
- Merjenje in dokumentiranje zaužite hrane in tekočine.

ODVAJANJE IN IZLOČANJE

Zaradi malabsorpcije se pri pacientih s CF pogosto pojavlja mastno blato.

Cilji zdravstvene nege:

- Defekacija in mikcija bosta v mejah normale, preprečena bo dehidracija, preprečen ali zmanjšan bo meteorizem, stolica bo zabeležena.

Naloge medicinske sestre:

- Opazovanje in beleženje mikcije in stolice, zagotavljanje zadostnega vnosa tekočin (od 10 do 25 ml/kg telesne teže).
- Zagotavljanje zasebnosti pri opravljanju potrebe.
- Izvajanje negovalnih ukrepov za preprečitev meteorizma (napenjanje). V te ukrepe spada podiranje kupčka pri dojenčkih, menjavanje položaja v postelji, masaža trebuha po poteku debelega črevesja.

ČISTOČA IN NEGA TELESA

Cilji zdravstvene nege:

- Koža bo intaktna, preprečene bodo vnetne spremembe v ustni votlini in na koži, pacient se bo počutil dobro.

Naloge medicinske sestre:

- Izvajanje osvežilne kopeli čez dan oziroma če se pacient prepoti ali pobruha, izvajanje ustne nege trikrat dnevno, umivanje in zaščita izpostavljenih delov kože z mazili, dnevna menjava perila s svežim.

GIBANJE IN USTREZNA LEGA

Cilji zdravstvene nege:

- Pacient bo razgiban v okviru svojih sposobnosti, gibal se bo nemoteno, nemoteno bo opravil vse diagnostično-terapevtske postopke, vsakodnevno bo lahko izvajal postopke fizioterapije.

Naloge medicinske sestre:

- Pacientu omogočimo gibanje po sobi, menjavanje lege po shemi, če je samostojno obračanje onemogočeno.
- Spodbujanje pacienta k igri in gibanju.
- Skrb za pravilno držo telesa pacienta.

VZDRŽEVANJE TELESNE TEMPERATURE

Cilji zdravstvene nege:

- Preprečeno bo naraščanje telesne temperature, znižana bo povišana telesna temperatura, dehidracija bo preprečena, turgor kože bo normalen, sluznice bodo vlažne, bolnikovo počutje bo dobro.

Naloge medicinske sestre:

- Beleženje telesne temperature večkrat dnevno (ob povišanju na vsako uro), beleženje v pacientovo dokumentacijo.
- Aplikacija antipiretikov po naročilu zdravnika ob telesni temperaturi nad 38 °C.
- Skrb za ustrezno mikroklimo prostora, kjer se nahaja bolnik.
- Izvajanje osvežilnih kopeli, aplikacija obkladkov, menjava perila.
- Izvajanje ohlajevalne kopeli po naročilu zdravnika pri telesni temperaturi nad 38,5 °C (Štumpf Vindiš, 2008).

IZOGIBANJE NEVARNOSTIM V OKOLJU

Cilji zdravstvene nege:

- Zmanjšana bo možnost okužb.

Naloge medicinske sestre:

- Izvajanje postopkov kontaktne in kapljične izolacije.
- Osebjem, staršem in pacientu bodo razloženi postopki. Pripravljeni bodo na potek zdravljenja.

ODNOSI Z LJUDMI, IZRAŽANJE ČUSTEV, OBČUTKOV, POTREB

Cilji zdravstvene nege:

- Pacient se bo zavedal teže svoje bolezni, bolezen bo sprejel, imel bo voljo do zdravljenja.

Naloge medicinske sestre:

- Pacientu stojimo ob strani, skrbimo da so vsa dodatna vprašanja glede bolezni pojasnjena, pacientu se zagotovi čas in podpora v težkih trenutkih.

UČENJE IN PRIDOBIVANJE ZNANJA O ZDRAVJU

Cilji zdravstvene nege:

- Pacient bo poučen o postopkih svojega zdravljenja, zavedal se bo teže svoje bolezni in možnosti, ki so mu na voljo, aktivno bo sodeloval pri zdravljenju, terapevtske postopke bo izvajal pravilno.

Naloge medicinske sestre:

- Poučevanje pacienta o lastnostih bolezni in poteku zdravljenja.
- Razlaga postopkov aplikacije terapije na pacientu razumljiv način.
- Stalna pripravljenost na pacientova vprašanja.

4.17.2 Terapevtska vloga

V sklopu terapevtske vloge medicinske sestre kot strokovno usposobljene članice tima izvajamo samostojne terapevtske posege. Pri mlajših pacientih je aplikacija zdravil pogosto težavna, zato smo medicinske sestre pogosto postavljene pred težavne izzive. Pri pacientih s CF so najpogostejše aplikacije zdravil z inhalacijami, peroralno, skozi nos, parenteralno ali rektalno (Oštir, 2014).

4.17.3 Diagnostična vloga

V sklopu priprave negovalnega načrta je izrednega pomena ugotovitev stanja pacienta in opredelitev njegovih negovalnih problemov. Negovalna anamneza je sklop informacij, ki se nanašajo na pacientovih 14 življenjskih aktivnosti, iz katerih kasneje izhajajo negovalne diagnoze, ki so podlaga intervencij zdravstvene nege. Negovalna diagnoza je sestavljena iz treh komponent, ki so: pacientov problem, vzrok in simptomi oziroma znaki tega problema (Štumpf Vindiš, 2008).

Kakor je opisala Gordonova, lahko pri pacientu s CF zasledimo naslednje negovalne diagnoze:

- » Izogibanje nevarnostim v okolju; nevarnost infekcije,
- Prehranjevanje in pitje; neuravnovešena prehrana (manj kot telo potrebuje),
- Prehranjevanje in pitje; hiranje, nesposobnost hranjenja,
- Prehranjevanje in pitje; nevarnost aspiracije,
- Prehranjevanje in pitje; prenizek volumen tekočin,
- Prehranjevanje in pitje; tekočine, nevarnost za prenizek volumen tekočin,
- Osebna higiena in urejenost; nevarnost za poškodbe kože, nevarnost za spremembe kože,
- Vzdrževanje normalne telesne temperature; hipertermija,
- Izločanje in odvajanje; diareja,
- Koristno delo, razvedrilo in rekreacija; nezmožnost za telesno aktivnost,
- Spanje in počitek; utrujenost,
- Osebna higiena in urejenost; zmanjšana zmožnost za samostojno osebno higieno,
- Dihanje; dihalne poti; neučinkovito čiščenje,
- Dihanje; neučinkoviti vzorci dihanja,
- Bolečina,
- Odnosi z ljudmi, izražanje čustev, občutkov, potreb; strah,
- Odnosi z ljudmi, izražanje čustev, občutkov, potreb; nevarnost za nemoč,
- Odnosi z ljudmi, izražanje čustev, občutkov, potreb; žalost« (Gordon, 2003).

4.17.4 Vloga motivatorja

Že ob manjši bolezni lahko čutimo spremembo v našem duševnem zdravju in funkcioniranju, zato si lahko le predstavljamo, kako se morajo počutiti pacienti s CF ob resnem poslabšanju bolezni. Ključno je, da obdržijo motivacijo. Pacienta moramo spodbujati, da zaupa vase, da ohranja in sledi svojim vrednotam ter da ga ljubezen do življenja vodi skozi ovire. Potrebno je, da ga spodbujamo, da postane borec – da bo ob ustrezni podpori svojcev in zdravstvenega osebja, ob obilici ustreznih informacij, zmožen ohranjati voljo, kljub izjemno težkim trenutkom. Pomembno je, da je pacient seznanjen in pozoren na to, kaj v trenutni težki situaciji zmore in ne česa ne. Že od nekdaj velja rek, da je strah pred znanim manjši kot strah pred neznanim, zato moramo

kot strokovni delavci pacienta okrepiti z vsemi potrebnimi informacijami, da bo strah zmanjšal na najmanjšo možno raven. Z realnimi informacijami prikažemo, kako približno naj bi se stvari odvijale, tudi v smislu pričakovanih omejitev in težav, tako, da se bo pacient lahko pripravil. Da pa bo pacientu lažje prestajati težke trenutke, si skupaj zastavimo jasen cilj, do katerega vodijo manjši napredki, ki pa so vsak zase pomembni (Grmek Ugovšek in sod., 2009).

4.17.5 Vloga preprečevanja prenosa okužb

V oskrbi pacienta se v skladu s preprečevanjem prenosa okužb poleg standardnih ukrepov poslužujemo tudi ukrepov kontaktne in kapljične izolacije. Izločki dihal pacientov s CF so potencialno nevarni ter epidemiološko in klinično pomembni. Poleg tega moramo upoštevati, da se veliko mikroorganizmov prenaša aerogeno, torej po zraku. Ko je pacient v oskrbi bolnišnice, v sobi prebiva sam, s svojimi sanitarijami in kopalnico. V kolikor je na oddelku prisotnih več pacientov, moramo poskrbeti, da se tekom bivanja ne srečujejo. Vsi pregledi in ambulantni obiski pacientov s CF se skrbno načrtujejo. Zdravstveno-negovalne aktivnosti tekom hospitalizacije se opravljajo v enem prostoru, pacienti imajo individualne pripomočke. Segregacija pacientov pomeni individualen načrt gibanja po kliniki, kar zmanjša prenos okužb med pacienti s CF. Čakanju na hodnikih in v čakalnicah se izognemo. V ukrepe preprečevanja prenosa okužb spada tudi nadzor nad kakovostjo vode, zraka in čistočo sanitarnih prostorov, vodijo se evidence vzorcev vode in zraka ter brisov površin. Pacienti in starši si morajo ob vstopu na kliniko nadeti obrazno masko.

4.17.6 Učenje pacienta in družine

Za učinkovito oskrbo pacienta sta potrebna medsebojno zaupanje in skrb osebja za pacienta in njegovo družino. Velik del procesa zdravstvene nege se odvija v okviru učenja. Otroka in njegovo družino je potrebno naučiti strategij preprečevanja prenosa okužb. Osnove, ki se jih morajo naučiti, obsegajo znanja o higieni rok, higieni bivalnega okolja, higieni kašlja kot preventivi pred okužbo z bakterijo *Pseudomonas auriginosa*, inhalatorni terapiji ter čiščenju in razkuževanju pripomočkov. Postopoma se uveljavlja tudi metoda učenja staršev in pacientov o intravenozni antibiotični terapiji na domu, kar se je po podatkih izkazalo kot kakovostna metoda. Skupaj z zdravnikom in farmacevtom se napiše tudi plan prejemanja zdravil, upošteva se predvsem prilagoditev

na domače okolje. Aktivnosti učenja izvajamo tako dolgo, dokler niso pacienti in njihovi starši popolnoma samostojni in samozavestni. Ob vsakem obisku tudi ponovimo vsebine, pri katerih imajo mogoče težave. Izdelajo se pisna navodila, ki so lahko v pomoč, vedno je potrebna tudi pridobitev povratnih informacij o razumevanju učenja.

4.17.7 Odgovornost za kontinuirano lastno izobraževanje

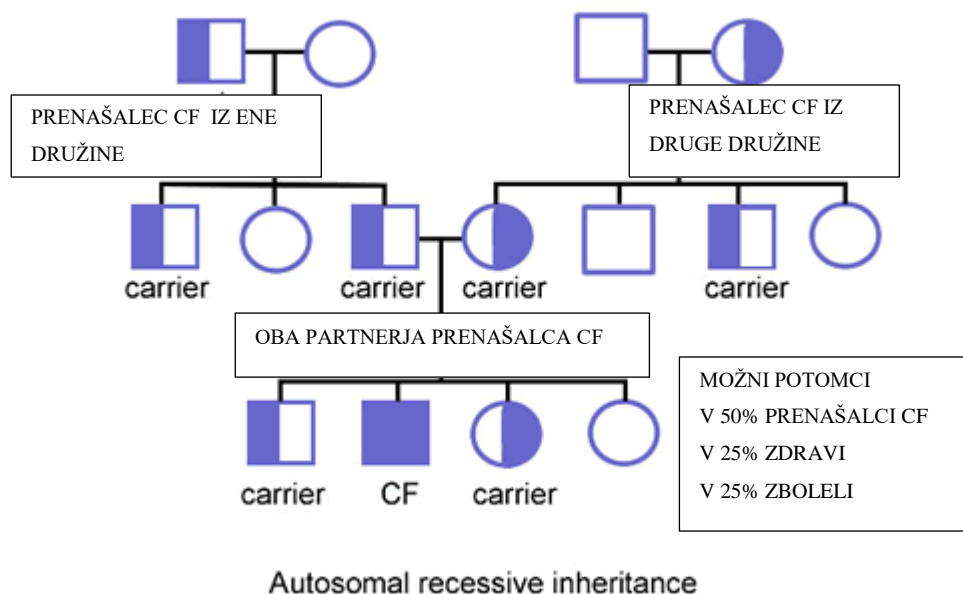
Medicinska sestra mora kot profesionalka poskrbeti za uvajanje novih metod kakovosti in varnosti. Znanje prenašamo na svoje strokovne sodelavce, prav tako pa oni svoje znanje delijo z nami. Znanje je za medicinsko sestro najboljše orodje, ki omogoča kakovostno oskrbo ter vzpostavitev medsebojnega zaupanja z pacientom, družino in sodelavci (Oštir, 2014).

4.18 Genetsko svetovanje

Genetsko svetovanje zajema postopke diagnostike z namenom zagotoviti ustrezne informacije posamezniku in družini glede prisotnosti dedne bolezni. Obravnava obsega prepoznavanje dedne bolezni, organizacijo sledečih diagnostičnih postopkov, genetskega testiranja za potrditev bolezni, ter njenega preprečevanja.

4.18.1 Družinsko drevo

Namen risanja družinskega drevesa je, da dokumentiramo družinsko zgodovino kot biološko informacijo. Potrebne informacije so lahko predstavljene grafično ali pa kako drugače, z namenom, da zdravstveni strokovnjak pravilno interpretira informacijo. Obravnava družinske člane glede na rodove, poleg pa je običajno zapisan poklic člana družine in njegove bolezni. Vsebovati mora pravilne in dejanske informacije, z leti se mora tudi izpopolnjevati. Problem nastane, ko naletimo na družinskega člana, ki se ne strinja, da uporabimo njegove podatke o zdravstvenem stanju. Takšna informacija ne sme biti uporabljena brez privoljenja tega člana družine (Skirton in sod., 2005).



Copyright © cysticfibrosismedicine.com

Slika 7: Družinsko drevo

Vir: <http://www.cfmedicine.com/cfdocs/cftext/genetics.htm>

4.18.2 Genetsko svetovanje

Genetski test je analiza specifičnega dela DNA. S pomočjo testa ugotavljamo, ali obstaja sprememba oziroma mutacija v določenem genu ali na kromosomu. Vzorec, ki se odvzame za analizo DNA je običajno vzorec krvi ali sline (Lovrečič, 2012).

Genetska zdravstvena nega je definirana kot vsaka intervencija s strani zdravstvenega strokovnjaka, ki je namenjena zagotavljanju psiholoških, kognitivnih, čustvenih in socialnih potreb, posamezniku ali družini, v primerih, ko so potrebe združene s prisotnostjo ali tveganjem za genetsko obolenje. Osnovni namen je pomagati ljudem s tveganjem za razvoj in izražanje genetskega obolenja. Osnovni cilj oskrbe je čim večja kakovost življenja in normalna reproduktivna sposobnost z zdravimi potomci. Preiskave zajemajo raziskave genetskega stanja, pogovor o primernih možnostih, teste reprodukcije ter nudenje podpore družinam, ki obiskujejo centre za genetsko svetovanje (Skirton in sod., 2005).

Genetskega testiranja se običajno poslužujemo v sledečih primerih:

- Obstajajo simptomi, značilni za bolezen, pacient pa si želi diagnoze.
- Prisotnost genetske bolezni v družini, stopnja tveganja za posameznika.
- Pacient pripada populaciji, kjer je povišano tveganje za pojav genetske bolezni.
- Več nosečnosti določenega para se je zaključilo s spontanim splavom.

Vrste genetskih testov:

- Diagnostični – namenjeni potrditvi diagnoze, pri že obstoječih znakih bolezni.
- Napovedni genetski testi – izvajajo se pri posameznikih, ki še nimajo težav, povezanih z obolenjem. S tem testom se določa verjetnost nastanka bolezni.
- Testi prenašalstva – odkrivanje posameznikov, ki nosijo mutiran alel določenega gena.
- Farmakogenomski testi – namen je testiranje posameznikov odziv na specifično terapijo.

Pozitivni učinki genetskega svetovanja:

- Potrditev diagnoze in s tem zmanjšanje skrbi glede vzroka zdravstvenih težav.
- Omogoči postavitve pravilne diagnoze in posledično izbor ustrezne terapije.
- Rezultati genetskega svetovanja omogočajo pomembne informacije pri načrtovanju nosečnosti.
- Ker so genetske bolezni dedne, je informacija o diagnozi pomembna tudi za ostale družinske člane.

Negativni učinki genetskega svetovanja:

- Odločitev, čakanje na rezultate in sam izid testa lahko izzovejo negativna čustva pri posamezniku (stres, tesnoba, anksioznost).
- Ko ob ugotovitvi pravilne diagnoze ugotovimo, da za sledečo obolenje ni zdravila za zdravljenje.
- Lahko se zgodi, da genetskega vzroka določene bolezni strokovnjaki še niso odkrili in tako diagnoza ni možna.
- Rezultati genetskega testiranja lahko razkrijejo informacije, ki niso zaželene (očetovstvo, posvojitev) (Lovrečič, 2012).

4.18.3 Izračun tveganja

Individualen izračun tveganja se opravi ko:

- se z gotovostjo lahko govori o diagnozi bolezni,
- je način dedovanja stanja razumljiv,
- je posameznikovo biološko razmerje z obolelo družino znano.

Posamezniku je potrebno razložiti, da tveganje za genetsko obolenje spremlja vsako nosečnost. Najboljše je verjetnost tveganja posamezniku za lažje razumevanje razložiti na podlagi slikic.

Bayesov izračun tveganja

Osnoval ga je Thomas Bayes v 18. stoletju. Njegova teorija je lahko uporabljena za izračun ponovnega tveganja za genetsko obolenje za specifičnega družinskega člana. Izračun temelji na osnovni družinski informaciji (družinska zgodovina oziroma vzorec dedovanja) in verjetnosti (informacija se pridobi z genetskim testiranjem ali drugo preiskavo). Rezultat se izrazi v verjetnostnem razmerju, lahko pa tudi v odstotkih tveganja. S tem izračunom se določi tveganje za obolenje ali prenašalstvo (Skirton in sod., 2005).

5 RAZPRAVA

Pod pojmom redke bolezni razumemo tiste, ki prizadenejo manj kot 5 ljudi na 10.000 prebivalcev. Številne redke bolezni so kompleksne, degenerativne ali kronično izčrpavajoče, nekatere pa ob ustrezni diagnostiki in zdravljenju pacientu dopuščajo normalno življenje. Vplivajo na fizično in duševno stanje, vedenje in čustva ter povzročajo invalidnost. Večina teh bolezni je genetskih, mednje pa spada tudi CF (Sajko, 2012). Simbol pacientov s CF predstavlja 65 rdečih vrtnic, izhaja iz leta 1965. Vrtnica predstavlja življenje pacientov s CF – lepo, vendar težko (Grmek Ugovšek in sod., 2009).

Človeške dedne bolezni so bile in so velik zdravstveni in socialni problem, tako za posameznika in njegove svojce kot tudi javno zdravstvo in celotno družbo (Komel, 2007). Medicinska molekularna diagnostika skupaj z genetskim svetovanjem je zelo pomembna veja medicine, saj je v veliko pomoč pri napovedovanju, nadzoru in omejevanju genetskih bolezni, prav tako tudi pri razvoju strategij za njihovo zdravljenje. Področje, ki je novo v sklopu sodobne medicine, je genotipiziranje oziroma ugotavljanje nagnjenosti do kompleksnih bolezni (Skirton, 2005).

V primeru CF spremembe nastajajo na ravni genov kot genske mutacije. V večini primerov se pojavijo kot delecije (premik v zaporedju nukleotidov nazaj) ali insercije (naprej). CF spada med enogenske oziroma monogenske genetske bolezni, kar pomeni, da gre za poškodbo enega samega gena. Mutacije nastanejo v enem samem kritičnem genu, vendar poznamo že več kot 3000 vrst mutacij tega gena. Posledično prihaja do bolj ali manj okvarjenega gena za protein celičnega membranskega kanalčka za kloridne ione. Odraža se v obliki gostega viskoznega izločka, ki maši izvodila omenjenih organov in predstavlja leglo stalno ponavljajočih se okužb, degenerativne spremembe pa na koncu povzročijo odpoved organa (Komel, 2007). CF je avtosomno-recesivna obolenje. Pri teh obolenjih so okvarjeni geni na avtosomnih kromosomih. Ker so lastnosti teh genov recesivne, je za pojav teh obolenj, potrebna mutacija na obeh alelih gena (Trebušak Podkrajšek, 2012).

Simptomi CF se izražajo na različnih nivojih:

- pljučna bolezen - pljuča so prizadeta zaradi kroničnega vnetja in kroničnih bakterijskih okužb, kar vodi v napredujoči upad pljučne funkcije. Najpogostejši

povzročitelji, ki povzročajo kronične okužbe dihal so *Stafilococcus aureus*, *Haemophilus influenzae*, *Pseudomonas auriginosa*, *Stenotrophomonas maltophilia* in *Burkholderia cepacia*. Zdravljenje je usmerjeno v preprečevanje in aktivno zdravljenje bakterijskih okužb z antibiotiki, zaviranje vnetja in izboljšanje mukociliarnega očistka z inhalacijami mukolitikov in respiratorno fizioterapijo (Borinc Beden, 2008).

- simptomi na prebavilih (steatoreja okvarjene trebušne slinavke, napredujoča ciroza jeter, okvara žolčnik z žolčevodom, zapora črevesja),
- azoospermija pri moških in zmanjšana plodnost pri ženskah, sekundarna amenoreja,
- betičasti prsti, prizadetost nosnega organa, pri nekaterih tudi okvara notranjega ušesa (Brecelj, 2013).

Zaradi vedno boljših načinov zdravljenja in zgodnejšega prepoznavanja znakov bolezni, se pričakovana življenjska doba pacientov s CF podaljšuje, zato se pojavljajo tudi zapleti bolezni, kot sta osteopenija in sladkorna bolezen (Praprotnik in sod., 2015).

Ker v Sloveniji trenutno še ne izvajamo presejalnega testiranja novorojenčkov za CF, bolezen odkrijemo šele ob pojavu prvih simptomov in znakov bolezni. Pri otrocih se običajno najprej pojavijo težave s prebavili. Za novorojenčke s CF je značilen mekonijijski ileus. Pri nekaterih dojenčkih pa bolezen odkrijemo zaradi hiponatremične dehidracije ob driski ali v vročih mesecih. Otroci imajo običajno težave s prenizko telesno težo, lahko odvajajo mastno blato, imajo napet trebuh in bolečine v njem. V starejšem obdobju je v ospredju pljučna problematika. Otroci sočno kašljajo, izkašljejejo gosto sluz, večkrat obolevajo za okužbami spodnjih dihal. Pri starejših otrocih so lahko prvi znak bolezni nosni polipi. Bolezen se redko odkrije v odrasli dobi, in sicer zaradi neplodnosti pri moških in zmanjšane neplodnosti pri ženskah (Kotnik Pirš, Trebušak Podkrajšek, 2014).

Zdravila, ki bi ozdravilo CF ni, zato zdravljenje poteka simptomatsko. Zaustavljamo napredovanje bolezni, tako da izboljšujemo pljučno funkcijo in gastrointestinalne težave, skrbimo za boljšo prehranjenost in rast organizma pacientov s CF. V zdravljenje je vključenih več specialistov različnih strok s ciljem zaustaviti napredovanje bolezni. Del zdravljenja predstavlja tudi skrben nadzor nad preprečevanjem prenosa okužb ter pogosta fizioterapija z drenažo bronhialnega sekreta (Cverič in sod., 2012).

Genetski test je analiza specifičnega dela DNA. S pomočjo testa ugotavljamo, ali obstaja sprememba oziroma mutacija v določenem genu ali na kromosomu (Lovrečič, 2012).

Osnovni namen genetskega testiranja je pomagati ljudem s tveganjem za razvoj in izražanje genetskega obolenja. Preiskave zajemajo raziskave genetskega stanja, pogovor o primernih možnostih, teste reprodukcije ter nudenje podpore družinam, ki obiskujejo centre za genetsko svetovanje (Skirton in sod., 2005).

Vloga medicinske sestre je pomembna na več ravneh obravnave pacienta. Medicinska sestra deluje kot samostojna strokovnjakinja v negovalnem timu, prav tako je članica zdravstvenega tima – v sklopu le-tega soodloča o zdravstveni obravnavi pacienta. Usmerjena je v obravnavo pacienta, sočasno pa tudi njegove družine. Glede na to, da je zdravstvena nega timsko organizirana, omogoča, da se medicinska sestra hitreje prilagodi stanju in potrebi pacienta s CF. Njena pomembnejša vloga je tudi skrb za pretok informacij od pacienta z družino do zdravstvenega tima in obratno. Zagotavlja, da je komunikacija učinkovita, neprekinjena in da so informacije pravilne. Medicinska sestra je zagovornica pacienta, ker tesno sodeluje z njim, ga globlje spozna in individualno prilagodi zdravstveno nego. Kot rezultat stalnega sodelovanja nastane terapevtski odnos. Pomembno je, da je medicinska sestra seznanjena z zadnjimi smernicami obravnave pacienta s CF, da dobljeno znanje uporablja in tako pacientu nudi kar največjo možno strokovno oskrbo. Medicinska sestra je strokovnjakinja svojega področja, svoje delo opravlja profesionalno in kakovostno (Oštir, 2014).

Tekom oskrbe pacienta medicinska sestra prevzema različne vloge:

1. Diagnostična vloga; V sklopu te vloge medicinska sestra ocenjuje stanje pacienta in opredeli negovalne probleme kot podlaga negovalnim diagnozam, katerim sledi načrt izvajanja le-teh (Štrumpf Vindiš, 2008).
2. Terapevtska vloga; Kot strokovno usposobljena članica tima, medicinska sestra izvaja samostojne aktivnosti pri pacientu.
3. Negovalna vloga; Medicinska sestra v okviru 14 življenjskih aktivnosti individualno prilagaja aktivnosti glede na potrebe pacienta.
4. Vloga preprečevanja prenosa okužb; Izvajanje ukrepov standardne, kapljične in kontaktne izolacije.
5. Vloga motivatorja; Medicinska sestra pacientu stoji ob strani in ga spodbuja v ključnih trenutkih.

6. Učenje pacienta in njegove družine; Učenje strategij preprečevanja prenosa okužb, aplikacije terapije na domu in dihalnih vaj. Medicinska sestra ob stiku s pacientom preveri stopnjo znanja in ga spremlja dokler pacient ni samostojen.
7. Odgovornost za lastno izobraževanje; Kot profesionalka, mora medicinska sestra poskrbeti za uvajanje novih metod kakovosti in varnosti (Oštir, 2014)

6 ZAKLJUČEK

Genetsko testiranje je pomembno, ker predstavlja zgodnje odkrivanje dednih genetskih bolezni in tudi osnovo preprečevanju, nadzorovanju, lažšanju in v prihodnosti tudi zdravljenju le-teh. Prikazali smo zadnje smernice obravnave pacientov s CF, glede na to, da pa razvoj molekularne diagnostike, ter novih načinov zdravljenja poteka tako hitro, lahko v prihodnosti pričakujemo tudi novejša, bolj individualizirane smernice za obravnavo pacientov s CF, ki bodo prilagojeni vsakemu posameznemu pacientu. Glavni cilj diplomske naloge je bil, da celovito opišemo vlogo medicinske sestre pri obravnavi pacientov s CF. Zajeli smo vsa področja na katerih smo medicinske sestre aktivne, posebno smo poudarili pomen komunikacije medicinske sestre z pacientom in svojci. Prav zato, je njena vloga v strokovnem timu tako pomembna, saj prenaša ključne informacije, ki jih pridobi od pacienta in družine. Kot strokovnjakinja je medicinska sestra aktivna tudi samostojno – v okviru diagnostične in terapevtske vloga ocenjuje in izvaja aktivnosti zdravstvene nege, ter po naročilu zdravnika aplicira potrebno terapijo. Pacientu stoji ob strani in mu pomaga, je prva oseba na katero se pacient in njegova družina lahko obrne. Pacientu predlaga kratkoročne cilje in ga tako motivira k samostojni aktivnosti in ohranjanju upanja. Pomembna je tudi njena vloga pa učenju pacienta; pacienta namreč spodbuja in spremlja dokler ne postane samostojen v aktivnostih, ki jih je zmožen opravljati sam. Kot zadnje pa navajamo vlogo, ki bi jo lahko omenili že kot prvo: Medicinska sestra stalno spremlja najnovejša smernice obravnave pacientov s CF, se stalno izobražuje in obnavlja. Zagotavlja, da lahko pacientu pomaga v okviru svojih najboljših zmožnosti.

7 VIRI

- ALIĆ, L., 2004. Etiopatogeneza i dijagnostika cistične fibroze – osvrtna situaciju u Bosni i Hercegovini [spletni vir]. [Datum dostopa 3. 5. 2016]. Dostopno na http://www.mf.unsa.ba/podaci/centar_za_genetiku/cisticna_fibroza/Lejla_Alic_sazeta_k.pdf.
- BORINC BEDEN, A., BRENCELJ, J. et al., 2008. Smernice za obravnavo otrok s cistično fibrozo [spletni vir]. Zdravniški vestnik, letn. 77, št. 10, str. 681–683. [Datum dostopa 4. 6. 2016]. Dostopno na <http://www.dlib.si/details/URN:NBN:SI:doc-ZICU23P9>.
- BRECELJ, J., 2013. Cistična fibroza in trebušna slinavka. [spletni vir]. Gastroenterolog, letn. 17, št. 2, str. 5–10. [Datum dostopa 20. 2. 2016]. Dostopno na <http://www.szgh.si/gastroenterolog/Gastroenterolog-letnik17-Suplement2-junij2013.pdf>.
- CVERIČ, G., ŽVIŽEJ, A., PLANINC, A., 2012. Izzivi družinske medicine, učno gradivo, zbornik seminarjev študentov Medicinske fakultete Univerze v Mariboru letnik 2010–2011 [spletni vir]. [Datum dostopa 11. 5. 2016]. Dostopno na http://www.drmed-mb.org/wp-content/uploads/Izzivi_2010-2011.pdf.
- FILIPIČ IDA., 2010. Dihanje, učno gradivo, Zdravstvena nega otrok in mladostnikov [spletni vir]. [Datum dostopa 13.12.2016]. Dostopno na http://www.mizs.gov.si/fileadmin/mizs.gov.si/pageuploads/podrocje/Strukturni_sklad_i/Gradiva/MUNUS2/MUNUS2_67ZdravstvenaNegaOtrok3.pdf.
- GORDON, M., 2003. Negovalne diagnoze. Maribor: Rogina, str. 10–30.
- GRMEK UDOVŠEK, S., HRVATIN, M., ULRIH ZABUKOVEC, S., ur. Cistična fibroza: zbornik predavanj/Bolnišnica Golnik 7. Marec 2009, Terme Olimje 6.–7. julij 2009 [spletni vir]. Ljubljana: Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije, str. 5, 14, 21, 43. [Datum dostopa 3. 5. 2016]. Dostopno na [http://www.dpbs.si/upload/Zbornik_CF\[1\].pdf](http://www.dpbs.si/upload/Zbornik_CF[1].pdf).
- GRMEK UGOVŠEK, S., 2010. Soočenje s cistično fibrozo, Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije [spletni vir]. [Datum dostopa 11. 5. 2016]. Dostopno na <http://www.dpbs.si/Plju%C4%8Dne%20bolezni/Cisti%C4%8Dna%20fibroza/Soo%C4%8Denje%20s%20CF.htm>.
- GRMEK UGOVŠEK, S., 2014. Uvodnik. V: GRMEK UGOVŠEK S., ur. Cistična fibroza: zbornik predavanj/ Maribor, Hotel Piramida , 22. november 2014 [spletni vir].

- Ljubljana, str. 1. [Datum dostopa 3. 5. 2016]. Dostopno na <http://www.drustvocf.com/mediji.php>.
- HOMŠAK, M., TOMAZIN, M., e tal., 2014. Obravnava otrok s cistično fibrozo v deljeni oskrbi. V: KRIVEC, U., KOTNIK PIRŠ A., ur. Novosti v obravnavi bolnikov s cistično fibrozo: zbornik predavanj/ Sekcija za pediatrično pulmologijo, alergologijo in klinično imunologijo, Ljubljana 6. december 2014. Ljubljana: Združenje za pediatrijo Slovenskega zdravniškega društva, str. 25, 26.
- JEZERNIK, K., VERANIČ, P., STERLE, M., 2012. *Celična biologija*. Ljubljana: DZS, str. 232-258.
- KOMEL, R., 2007. Človeške dedne bolezni, njihovo izražanje in napovedovanje prihodnosti, str. 35, 37, 38, 39 [spletni vir]. [Datum dostopa 19. 5. 2016]. Dostopno na <http://www.zrss.si/bzid/geni/pdf/komel-clanek.pdf>.
- KOTNIK PIRŠ, A., TREBUŠAK PODKRAJŠEK, K., 2014. Diagnostika cistične fibroze v Sloveniji. V: KRIVEC, U., KOTNIK PIRŠ A., ur. Novosti v obravnavi bolnikov s cistično fibrozo: zbornik predavanj/ Sekcija za pediatrično pulmologijo, alergologijo in klinično imunologijo, Ljubljana 6. december 2014. Ljubljana: Združenje za pediatrijo Slovenskega zdravniškega društva, str. 9, 10.
- KRIVEC, U., 2014. Podatki iz registra otrok in mladostnikov s cistično fibrozo. V: KRIVEC, U., KOTNIK PIRŠ A., ur. Novosti v obravnavi bolnikov s cistično fibrozo: zbornik predavanj/ Sekcija za pediatrično pulmologijo, alergologijo in klinično imunologijo, Ljubljana 6. december 2014. Ljubljana: Združenje za pediatrijo Slovenskega zdravniškega društva, str. 3.
- MAZE, H., PLANK, D., 2012. Zdravstvena nega in raziskovanje, skripta predavanj, str. 15, 60 [spletni vir]. [Datum dostopa 19. 5. 2016]. Dostopno na http://www.vzsce.si/si/files/default/pdf/spletna_gradiva/Skripta_ZN2012-13_3646Z.pdf.
- MENCINGER, M., ŠILAR, M., e tal., 2006. Genetsko testiranje za cistično fibrozo pri odraslih bolnikih [spletni vir]. Zdravniški vestnik, letn. 75, št. 71–77, str. 72–75. [Datum dostopa 19. 5. 2016]. Dostopno na <http://vestnik.szid.si/index.php/ZdravVest/article/view/1992>.
- OŠTIR, M., 2014. Vloga medicinske sestre pri obravnavi otrok in mladostnikov s cistično fibrozo. V: KRIVEC, U., KOTNIK PIRŠ A., ur. Novosti v obravnavi bolnikov s cistično fibrozo: zbornik predavanj/ Sekcija za pediatrično pulmologijo, alergologijo

- in klinično imunologijo, Ljubljana 6. december 2014. Ljubljana: Združenje za pediatrijo Slovenskega zdravniškega društva, str. 31–33.
- OŠTIR, M., 2009. Medicinska sestra – koordinatorica v multidisciplinarni obravnavi otrok s cistično fibrozo. V: MAJCEN DVORŠEK, S., KVAS, A., et al., ur. Medicinske sestre in babice – Znanje je naša moč: Zbornik 7. kongresa zdravstvene nege Slovenije 2009, Ljubljana, 11.–13. Maj 2009 [spletni vir]. Zbornika zdravstvene in babiške nege Slovenije, prispevek 123C, str. 4–6. [Datum dostopa 3. 5. 2016]. Dostopno na http://www.zbornica-zveza.si/sites/default/files/kongres_zbn_7/pdf/123C.pdf.
- OVIJAČ, D., 2012. Medpoklicno sodelovanje in etika v zdravstvu [spletni vir]. Obzornik zdravstvene nege, letn. 46, št. 4, str. 297–301. [Datum dostopa 4. 6. 2016]. Dostopno na <http://www.obzornikzdravstvenenege.si/2012.46.4.297>.
- PASCAL, B., HOWARD, H., CORNEL, M., 2012. Genetsko testiranje za zdravstvene namene, zloženka, prevod LOVREČIČ, L., UKC Ljubljana, str. 3, 6, 7 [spletni vir]. [Datum dostopa 25. 9. 2016]. Dostopno na http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/Activities/07_Human_genetics_en/Brochure/sl_geneticTests_BAT.pdf.
- PRAPROTNIK, M., BRATANIČ, N., et al., 2015. Novosti v obravnavi prebavil in zapletov pri cistični fibrozi ter organizacija prehoda iz pediatričnega centra v center za cistično fibrozo za odrasle [spletni vir]. Zdravniški vestnik, letn. 84, št. 3, str. 223–226. [Datum dostopa 3. 5. 2016]. Dostopno na <http://vestnik.sz.d.si/index.php/ZdravVest/article/view/1228/1021>.
- PRAPROTNIK, M., KALAN, G., et al., 2015. Hiponatremična hipokloremična dehidracija pri otrocih s cistično fibrozo v Sloveniji; pogostost in priporočila za preprečevanje in zdravljenje [spletni vir]. Zdravniški vestnik, letn. 84, št. 4, str. 288, 289, 292, 293. [Datum dostopa 4. 6. 2016]. Dostopno na <http://www.dlib.si/details/URN:NBN:SI:DOC-1HFX4906/>.
- SAJKO, U., 2012. Kaj je cistična fibroza, Društvo za cistično fibrozo Slovenije [spletni vir]. [Datum dostopa 20. 2. 2016]. Dostopno na <http://www.drustvocf.com/cf.php>.
- SAJKO, U., 2012. Kaj so redke bolezni, Društvo za cistično fibrozo Slovenije [spletni vir]. [Datum dostopa 20. 2. 2016]. Dostopno na <http://www.drustvocf.com/redkebolezni.php>.
- SAJKO, U., 2015. O nas, Društvo za cistično fibrozo Slovenije [spletni vir]. [Datum dostopa 20. 2. 2016]. Dostopno na <http://www.drustvocf.com/onas.php>.

- SKIRTON, H., PATCH, C., WILLIAMS, J., 2005. Applied Genetics in Healthcare. Oxford: Taylor and Francis Group.
- ŠTUMPF VINDIŠ, S., 2008. Kakovost življenja pri otrocih s cistično fibrozo: diplomska naloga [spletni vir]. Maribor: Univerza v Mariboru, Fakulteta za zdravstvene vede, str. 13, 19, 20, 35–37. [Datum dostopa 19. 5. 2016]. Dostopno na <https://dk.um.si/Dokument.php?id=6775>.
- TREBUŠAK PODKRAJŠEK, K., DEBELJAK, M., 2012. Molekularna genetika v diagnostiki prirojnih bolezni [spletni vir]. [Datum dostopa 3. 5. 2016]. Dostopno na http://ibk.mf.uni-lj.si/teaching/objave/3Vaja_3_4_MOLGENKLDIAG.pdf.
- UGOVŠEK, A. K., UGOVŠEK, S., KOS, I., 2014. Predstavitev z evropske konference o cistični fibrozi. V: GRMEK UGOVŠEK S., ur. Cistična fibroza: zbornik predavanj/ Maribor, Hotel Piramida, 22. november 2014 [spletni vir]. Ljubljana, str. 11, 12, 16. [Datum dostopa 3. 5. 2016]. Dostopno na <http://www.drustvocf.com/mediji.php>.
- WRITZL, K., 2009. Recessivna obolenja – informacije za paciente in njihove starše, UKC Ljubljana [spletni vir]. [Datum dostopa 20. 2. 2016]. Dostopno na http://www.geneticalliance.org.uk/docs/leaflets/slovene/recessive_inheritance.pdf.
- <http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/msd-za-pacijente/bolesti-pluca-i-disnih-putova/biologija-pluca-i-disnih-putova/disna-insuficijencija> [Datum dostopa 30. 9. 2016].
- <http://www.svetmedicine.com/bolesti-i-stanja/interna-medicina/bolesti-organa-za-varenje-gastroenterologija/11-hronicni-pankreatitis-hronicna-upala-gusterace-pancreatitis-chronica> [Datum dostopa 30. 9. 2016].
- [http://www.modrijan.si/slv/content/search/\(offset\)/7790?SearchText=](http://www.modrijan.si/slv/content/search/(offset)/7790?SearchText=) [Datum dostopa 10.1.2016]
- <http://bowral.ljhooker.com.au/community/65-roses-day-20161> [Datum dostopa 30. 9. 2016].
- <http://www.cfmedicine.com/cfdocs/cftext/genetics.htm> [Datum dostopa 10.11.2016]
- <http://www.drustvocf.com/cf.php> [Datum dostopa 10.11.2016]
- <http://nastjaklevze.com/homepage-masonry-layout/> [Datum dostopa 10.11.2016]

POVZETEK

Za diplomsko nalogo na temo genetskih bolezni smo se odločili, ker nas izbrano področje zanima. CF smo si izbrali, ker nam je bila iz skupine redkih bolezni ta najbližje. CF je genska bolezen, za katero je značilna napaka na genu CFTR in spada med avtosomno-recesivna obolenja. Obstaja preko 3000 mutacij gena CFTR, zato se tudi klinične slike različnih pacientov razlikujejo. CF zato spada med multiorganska obolenja, znaki zajemajo več organskih sistemov, od tega so najbolj obremenjena pljuča in prebavila. Diplomsko naloga je sestavljena iz uvoda, v katerem je predstavljena zgodovina odkrivanja CF, opisana je tudi anekdota, iz katere izhaja simbol CF – 65 vrtnic. Za lažje razumevanje dedovanja smo na začetku opisali nekaj glavnih značilnosti mutacij, ki se lahko zgodijo na genskem ali kromosomskem nivoju. V nadaljevanju smo se poglobili v simptome in znake bolezni, zaplete ter potek zdravljenja. Podrobno je opisana problematika hiponatremične hipokloremične dehidracije, ki lahko v vročih dneh nastane hitro in je lahko smrtno stanje. Opisana je tudi diagnostika CF na splošno in v Sloveniji. Omenili smo tudi prognozo bolezni in opredelili pojem deljena skrb. V zadnjem delu naloge smo se opredelili na vlogo medicinske sestre pri obravnavi pacienta s CF. Predstavili smo njeno samostojno vlogo in vlogo v zdravstvenem timu. Posebej smo omenili še njeno negovalno vlogo pri pacientih s CF. Na koncu smo se opredelili še na pojem genetsko svetovanje. Predstavili smo družinsko drevo in ključne podatke, ki so potrebni pri ustvarjanju družinskega drevesa. Opredelili smo pozitivne in negativne učinke genetskega svetovanja ter predstavili teorijo, ki nam služi za izračun tveganja za genetsko obolenje.

Preko celotnega pregleda literature smo ugotovili, da je vloga medicinske sestre vezana na prav vse dejavnosti pacienta s CF. Medicinska sestra je dejavna tako na področju negovalne ter terapevtske dejavnosti, kot tudi na področju poučevanja ter preprečevanja prenosa okužb. Ključna je tudi njena vloga v strokovnem timu, kjer je odgovorna za povezavo med številnimi člani tima in družino s pacientom. Ugotavljamo, da je medicinska sestra nujno potrebna za kvalitetno obravnavo pacienta s CF, zato je izobraževanje in strokovno usposabljanje medicinskih sester bistveno za dobro pacienta.

Ključne besede: pacient s cistično fibrozo, medicinska sestra, avtosomno recesivno dedovanje

SUMMARY

The topic in this diploma work is genetic diseases. Cystic fibrosis was chosen because it is rare genetic disease and our deep interest in this disease. Cystic fibrosis is a genetic disease, resulting from a mutation in gene of cystic fibrosis. The cystic fibrosis belongs to the group of autosomal recessive diseases. There are over 3000 mutations reported in this gene, therefore clinical signs can vary greatly among different patients. Cystic fibrosis belongs to the group of multiorganic diseases, signs include more organic systems, the most prevalent are lungs and digestive system. Diploma work is composed of introduction, where history of discovering cystic fibrosis is described. An anecdote about symbol of cystic fibrosis – sixty-five roses is also described. The main characteristics about mutations, which can happen on the gene's or chromosomal level is also presented for easier understanding of disease heritability. Later on are mentioned description of hyposodium hypochlorine dehydration, which can be deadly for the patients with cystic fibrosis on hot days. The diagnostics of cystic fibrosis abroad and in Slovenia is described afterward. The role of nurse is identified in the last part of diploma work, meaning as the independent role of nurse and her role in the multidisciplinary team. Specifically mentioned her role of nursing with patients. The concept of genetic counseling is described in the end. The family genetic tree and the key data, which are needed to create a family tree are presented.

Throughout the review of literature was noted that a nurse is included in all activities of patient with cystic fibrosis. Nurses are being active in diagnostic, therapeutic, nursing, and studying areas. Besides doing the nursing and the therapeutic work, the nurse also advise about how infections are transmitted and how can infection be prevented. The nurse's role in the professional multidisciplinary team is also very important, because they are responsible for connection between the members of the team, the family and the patient. In conclusion, the nurse is essential for the quality of treatment of a patient with cystic fibrosis, therefore the education and professional training of the nurses lead to better care of the patient.

Keywords: patient with cystic fibrosis, nurse, autosomal recessive inheritance

ZAHVALA

Zahvaljujem se prof. dr. Maji Čemažar za pomoč in mentorstvo pri pisanju diplomske naloge. Hvala vam za vse koristne informacije in napotke, ki so prispevali k nastanku naloge. Zahvaljujem se tudi gospe Majdi Oštir, glavni medicinski sestri z oddelka za pljučne bolezni s Pediatrične klinike v Ljubljani in gospodu Urošu Krivcu dr. med. s Pediatrične klinike v Ljubljani. Pomagala sta mi pri svetovanju glede literature in zbiranju zbornikov, zato še enkrat najlepša hvala.

Zahvala tudi kolegici Mateji Gradišek za pomoč pri oblikovanju naloge in gospe Moniki Jeglič, ki mi je pomagala z lektoriranjem. Zahvala tudi moji družini ter fantu za podporo in razumevanje v času pisanja naloge, posebna zahvala pa tudi moji sestri za pomoč pri prevajanju odsekov v angleški jezik.

Hvala vsem!

PRILOGE

IZJAVA O LEKTORIRANJU

Zaključno nalogo z naslovom Vloga medicinske sestre pri pacientih s cistično fibrozo, avtorja Sandra Žibert, je lektorirala Monika Jeglič.

Podpis lektorice zaključne naloge:.....

Podpis avtorja zaključne naloge:.....

Kraj in datum: Šmartno v Tuhinju, 15.12.2016