

EURÓPSKY KONSENZUS:

Štandardy starostlivosti o CF pacientov

Eitan Kerem, Steven Conway, Stuart Elbom, Harry Heijerman

Preklad: MUDr. Katarína Štěpánková, MUDr. Branko Takáč, MUDr. Mgr. Dagmar Gurová, Ing. Ingrid Schréterová, PharmDr. Vlado Patráš

1. Úvod

Cystická fibróza je ochorenie spôsobené mutáciou CFTR génu. Ten je príčinou dysfunkčnosti CFTR proteínu na apikálnej membráne buniek, kde reguluje transport sodíka a chlóru v sekrečných bunkách epitelu s abnormálnou koncentráciou iónov pozdĺž apikálnej membrány týchto buniek. Klinicky sa jedná o multisystémové ochorenie charakterizované progresívnym pľúcnym ochorením, ktoré vedie k respiračnému zlyhaniu, pankreatickej insuficiencii, ochoreniu pečene, ktoré môže viesť až k cirhóze pečene, problémom s črevnou motilitou a zvýšenými hladinami elektrolytov pote. Prakticky všetci muži s CF sú neplodní v dôsledku zúženia alebo úplného chýbania vas deferens.

CF je komplexné ochorenie vyžadujúce holistický prístup v liečbe. Centralizovaná starostlivosť prostredníctvom tímu trébovaných a skúsených zdravotníckych profesionálov je základom pre optimálnu starostlivosť o CF pacientov a dosahovanie výsledkov. Špecializovaná starostlivosť v určených CF centrách je spojená so zlepšeným prežívaním a kvalitou života. Takáto starostlivosť je spojená s častými hodnoteniami klinického stavu, s monitorovaním komplikácií a včasnými liečebnými intervenciami lekármi a ďalšími zdravotníckymi pracovníkmi špeciálne školenými v oblasti starostlivosti o CF pacientov.

Štandardy starostlivosti definujú optimálne zaobstarávanie služieb nevyhnutných pre dosiahnutie najlepších možných výsledkov pre pacientov. Je mnoho pomocných príručiek pre poskytovateľov CF starostlivosti v hodnotení a monitorovaní pacientov, vo vyhľadávaní komplikácií a prevencii klinických zhoršení. Napriek tomu je nedostatok uniformity v mnohých odsúhlasených Európskych odporúčaniach, napr. nevyhnutná infraštruktúra CF centra, minimálne štandardy pre zaradenie a zhodnotenie pacientov, dokumentácia výsledkov v štandardnej databáze a manažment komplikácií.

Sme presvedčení, že intenzívna profylaktická liečba ako aj liečba odpovedajúca na akútne udalosti, znižujú morbiditu a zvyšujú prežívanie a kvalitu života.

Cieľom tohto dokumentu je definovanie štandardov pre rutinné zhodnotenie, monitorovanie a liečbu pacientov s CF v Európe. Dúfame, že budú prijaté Európskymi CF centrami s cieľom vytvorenia kvalitného zaistenia nástrojov a základov pre audit CF starostlivosti. Zhodnotenie centier proti týmto štandardom tiež zabezpečí dôležitý vhl'ad do súčasnej praxe na veľkom množstve európskych CF pacientov a komparatívne údaje z odlišných CF centier.

2. Definícia centra

CF centrum má mať personál a podmienky na zabezpečenie komplexnej starostlivosti a má byť schopné liečiť všetky komplikácie spojené s CF. Centrum by malo byť integrovanou súčasťou univerzitnej alebo vzdelávacej nemocnice s financovaním garantovaným poskytovateľom zdravotnej starostlivosti. V krajinách, v ktorých je zdieľaná starostlivosť medzi CF centrom a menšími nemocnicami, ktoré sú bližšie k domovom pacientov, by centrum malo koordinovať starostlivosť a mať hlavnú zodpovednosť za liečbu pacientov a výsledky. Nie je však možné garantovať, že zdieľaná starostlivosť sa vyrovná starostlivosti CF centra, mala by byť vyhradená pre pacientov, ktorí žijú ďaleko od centra alebo majú sociálne problémy, ktoré im znemožňujú pravidelne navštevovať centrum. Zdieľaná starostlivosť sa musí riadiť rovnakými štandardami ako hlavné CF centrum, pripúšťajúc možnosť špecializovaných konzultácií multidisciplinárneho tímu CF centra. Centrum by sa malo starať minimálne o 50 pacientov. Riaditeľ CF centra by mal byť lekár so skúsenosťami s CF, úzko spolupracujúci aspoň s jedným ďalším lekárom s vedomosťami v oblasti CF medicíny.

Okrem toho má mať CF centrum rôzne množstvo špecializovaných CF sestier, dietológov, fyzioterapeutov, sociálnych pracovníkov, psychológov, farmaceutov a mikrobiológov podľa počtu pacientov. CF centrum by malo byť úzko prepojené s konzultantmi v rámci nemocnice alebo blízkych nemocníc špecializovaných na: gastroenterológiu, hepatológiu, endokrinológiu, ušnú, nosovú, krčnú chirurgiu, všeobecnú, hepatobilárnu a pediatrickú chirurgiu, rádiológiu, pôrodníctvo, gynekológiu (vrátane

expertov na asistovanú reprodukciu), infekčné choroby a kontrolu infekčných chorôb, reumatológiu, oftalmológiu a nefrológiu. Mali by byť efektívne správy a protokoly v národnom transplantáčnom centre.

Centrum by malo mať k dispozícii tieto zariadenia/možnosti:

- 1) rádiológia s možnosťou CT a skúsenosťou v embolizácii pri pľúcnej hemorágii;
- 2) laboratórium pre funkčné vyšetrenie pľúc;
- 3) pracovisko so skúsenosťou zavádzať centrálny žilný katéter, nasogastrické a gastrostomické sondy;
- 4) mikrobiologické laboratórium s kontaktom na referenčné CF mikrobiologické laboratórium,
- 5) schopnosť diagnostiky spoľahlivých potných testov
- 6) analýza mutácií génu CFTR.

Mali by byť vypracované písomné príručky o možnostiach liečby všetkých komplikácií súvisiacich s CF ako: pneumotorax, hemoptýzy, alergická bronchopulmonálna aspergilóza (ABPA), mykobakteriálna infekcia, syndróm distálnej intestinálnej obštrukcie (DIOS), gastrointestinálne krvácanie, portálna hypertenzia, cirhóza, diabetes mellitus, osteoporóza, respiračné zlyhanie, srdčné zlyhanie, pankreatitída, strata sluchu, nosné polypy, chronická sinusitída a ďalšie ENT komplikácie.

Pacienti by mali mať 24 hodinový prístup k CF centru, k telefonickému poradenstvu alebo v prípade potreby k rýchlej pomoci a prístup k iným konzultantom.

3. Členovia multidisciplinárneho tímu

Zabezpečiť multidisciplinárnu starostlivosť je pre pacientov s CF základom. Členovia CF tímu by mali byť integrovanou časťou multidisciplinárneho CF tímu, mali by byť registrovaní zdravotníckymi autoritami štátov/krajín a uznaní ako spadajúci do praxe v rámci tej ktorej krajiny. Každý z členov bude zodpovedný za vytvorenie vlastnej profesionálnej praxe v kontexte multidisciplinárneho tímu s uistením, že sa bude naďalej zdokonaľovať v novom vývoji liečby a bude zvyšovať vlastnú, na dôkazoch založenú prax. Členovia CF tímu sú zodpovední za udržiavanie a zvyšovanie ich špecializovaných vedomostí prostredníctvom účasti na vhodných postgraduálnych kurzoch, hodinách, na národných a medzinárodných konferenciách a prostredníctvom členstva v národných a / alebo Európskych CF asociáciách. Mali by pôsobiť ako zdroj pre tréning, vzdelávanie, vývoj a podporu ďalších zainteresovaných do CF starostlivosti vrátane ich kolegov v CF centre a tých, čo pracujú v nemocnici a zabezpečujú starostlivosť. Cieľom týchto aktivít je zlepšenie kvality starostlivosti o CF pacientov.

3.1. Riaditeľ CF centra

Multidisciplinárny tím by mal viesť riaditeľ CF centra. Pretože choroba respiračného systému je zodpovedná za väčšinu morbiditu a mortality pacientov, riaditeľ CF centra by mal mať špecializovaný tréning v pediatrickej pneumologickej medicíne alebo v pneumologickej medicíne pre dospelých. Komplexná povaha CF starostlivosti vyžaduje, aby hlavným profesionálnym záväzkom riaditeľa bola liečba jedincov s CF a manažment CF centra. Riaditeľ CF centra venuje značnú časť pracovného týždňa CF starostlivosti.

3.1.1. Úloha riaditeľa CF centra:

- 7) Je obhajcom každého pacienta.
- 8) Ovláda na dôkazoch založený spôsob liečby a súčasné výskumné výsledky.
- 9) Vede multidisciplinárny tím a zúčastňuje sa pravidelných týždenných stretnutí, na ktorých sa hodnotí stav pacientov a riešia sa problémy spojené s chodom centra.
- 10) Hodnotí prezentáciu a prax centra a zúčastňuje sa na národnej databáze.
- 11) Dohliada na to, aby výsledky centra boli monitorované a uskutočňovali sa potrebné zmeny.
- 12) Zaisťuje sieť expertných pracovísk pre mimopľúcne problémy (pôrodnictvo a gynekológiu, asistovanú reprodukciu, reumatológiu, GI a pod).
- 13) Zaisťuje od riaditeľstva nemocnice adekvátne podmienky pre hospitalizačnú i ambulantnú časť centra a plány pre budúce potreby.
- 14) Zaisťuje komunikáciu s pacientmi a ich rodinami - spätná väzba služieb poskytovaných centrom.
- 15) Podnecuje výskum a funguje ako spojka pre účasť na multicentrických národných a medzinárodných štúdiách.

- 16) Vypracováva lokálny edukačný program: pripravuje budúcich CF klinikov, zabezpečuje, aby členovia CF tímu boli informovaní o súčasnom stave, zúčastňuje sa na národných a medzinárodných stretnutiach. O súčasnom stave informuje centrá zdieľanej starostlivosti.

3.2. CF špecialista

Riaditeľ CF centra spolupracuje s minimálne jedným spolupracovníkom s rozsiahlymi klinickými skúsenosťami, ktorý prevezme jeho kompetencie hlavne počas neprítomnosti, spolupracuje v CF výskume. On/ona by mal byť špecialista v pneumológii resp. gastroenterológii so zameraním na CF problematiku. CF špecialista by mal aspoň 1/3 úväzku pracovať pre CF centrum. Musí sa orientovať v najnovších možnostiach liečby a výskumu CF.

3.3. CF špecializovaná sestra

CF sestra má povinnosti voči pacientom, rodinám a personálu, ktorý zabezpečuje starostlivosť o CF pacientov. Mala by sa starať o pacientov a venovať celý svoj čas alebo aspoň väčšinu svojho času CF centru.

3.3.1. Povinnosti CF sestry:

- 17) Obhajoba a presadzovanie práv pacientov.
- 18) Dopĺňanie si vzdelania o súčasných spôsoboch ošetrovania.
- 19) Utvrďovanie a učenie sa klinických zručností a praxe.
- 20) Profesionálny rast.
- 21) Podpora a poradenstvo.
- 22) Vzdelávanie a výskum.
- 23) Väzby s pacientom a rodinou.

Množstvo času venované týmto úlohám a tréning potrebný na ich dosiahnutie sa v jednotlivých krajinách a centrách môže líšiť. Úloha CF sestry by sa mala prispôbiť potrebám lokálnej CF populácie.

Špecializovaná CF sestra by mala byť zahrnutá do určitých kľúčových období v živote pacienta a rodiny; v čase stanovenia diagnózy, pri plánovaní presunu zo starostlivosti detského lekára do starostlivosti lekára pre dospelých, pri prvej diskusii o transplantácii pľúc a pri terminálnej starostlivosti. Mala by zabezpečovať podporu a informácie o plodnosti a tehotenstve a o následných sekundárnych diagnózach (napr. diabetes súvisiaci s CF).

CF je choroba náročná na manažovanie pre pacienta aj pre CF tím. Presadzovanie a obhajoba práv pacienta a rodiny je jednou z najdôležitejších úloh CF sestry. Pomáha dosiahnuť v ošetrovateľskej starostlivosti dobrý zdravotný stav, úspešné obhajovanie jeho práv a spokojnosť pacienta. CF sestra je aktívne zahrnutá do rozhodovania o liečbe a monitoringu starostlivosti. Okrem praktickej podpory, ktorú zabezpečuje pri intravenózne terapii a enterálnej výžive, jej úlohou je aj uistiť sa, že každý pacient má takú starostlivosť, akú skutočne potrebuje. CF sestra koordinuje starostlivosť medzi pacientom a rodinou, komunitnými službami a nemocnicou a prakticky aj prostredníctvom podpory a poradenstva. Je to docielené vďaka jej úlohe vzdelávateľa, dôsledného opatrovateľa, poradcu a dôverníka.

3.4. Fyzioterapeut CF centra

CF fyzioterapeut by sa mal zúčastňovať na hodnotení pacientov poskytovaním poradenstva o očistných technikách dýchacích ciest, kontrolou kvality používaných techník a zabezpečením odborného rastu pacienta.

V spolupráci s pacientom a jeho rodinou by mal vyvinúť individuálny, primeraný, optimálny, efektívny a účinný rehabilitačný režim, ktorý by mal brať do úvahy všetky relevantné fyzické a psychosociálne faktory. Moderná CF fyzioterapia je najmä preventívna a musí byť včlenená do dennej rutiny každého pacienta. Preto musí byť vždy realizovaná tak, aby umožňovala budúcu spoluprácu a povzbudila vytrvalosť.

Fyzioterapeut CF centra by mal pacienta zhodnotiť každé 1 – 3 mesiace alebo počas každej ambulantnej návštevy nemocnice:

- 1) realizovaním a vyhodnotením testov pľúcnych funkcií a dýchacích symptómov a znakov, príznakov a svalovej sily,
- 2) monitorovaním objemu spúta a jeho charakteristík a stupňa dýchavičnosti,
- 3) zhodnotením postoja, mobility hrudníka, sily, tonusu, svalov a vytrvalosti,
- 4) zhodnotením kvality liečby a jej dodržiavania.

Celá doba ošetrovania a zhodnotenie fyzickej kapacity štandardnými protokolmi by mala byť vedená ako súčasť výročnej správy.

Úplné ošetrovanie môže byť poskytnuté aj na klinike alebo pri domácej návšteve. Fyzioterapeutický program každého jednotlivca je potrebné kontinuálne upravovať podľa potrieb veku a zmeny okolností.

3.4.1. Fyzioterapeut CF centra má dôležitú úlohu v:

- 1) Inhalačnej terapii:
 - a. výber vhodného inhalačného prístroja (prístrojov)
 - b. nácvik pacienta a jeho rodiny v optimálnom používaní prístroja
 - c. obsluha, čistenie a potreba údržby a výmeny prístroja
- 2) Terapia pre uvoľňovanie, čistenie dýchacích ciest:
 - a. výber techniky (techník)
 - b. nácvik pacienta a jeho ošetrovateľov v optimálnom používaní
- 3) Telesná výchova a cvičenia:
 - poskytnúť pacientovi a jeho rodine vhodnú a stimulujúcu telesnú výchovu a cvičebné programy
- 4) Vzdelávanie:
 - vylepšovanie a dopĺňanie vedomostí pacientov, rodín a lokálne zahrnutých fyzioterapeutov o CF a jej liečbe

3.5. Dietológ - nutričný poradca

Úlohou dietológa CF centra je radiť a vzdelávať pacientov a opatrovateľov v princípoch nutričného manažmentu pri CF. To zahŕňa niektoré alebo všetky z nasledujúcich bodov: nutričné požiadavky a zaobstaranie nutričných požiadaviek v rôznych štádiách zdravia a choroby, pankreatická substitučná liečba, vitamínová liečba, stanovenie nutričného statusu a diabetes súvisiaci s CF. Vyvinuté by malo byť individuálne poradenstvo špecifikované podľa veku, nutričná intervencia a plány výživovej starostlivosti zohľadňujúce potreby pacienta a jeho klinický a nutričný stav. Poradenstvo má byť primerane naplánované a podporené primeranou literatúrou a prostriedkami. Je to pokračujúci a vyvíjajúci sa proces a s narastajúcim vekom je úlohou dietológa zaručiť, aby sa vyvíjalo sebaspoznávanie a sebestačnosť.

Ten istý dietológ by mal zabezpečovať ambulantné poradenstvo aj poradenstvo počas hospitalizácie, aby sa zaručila kontinuita starostlivosti, lebo je vyžadovaný perfektný spôsob komunikácie, aby sa predišlo prehliadnutiu podrobností v liečbe.

Klinická dietologická prax by mala byť dôkazovo podložená, reflektovať súčasný výskum, klinické príručky a konsenzuálne pohľady. CF špecializovaný dietológ by mal participovať na multiprofesionálnom overovaní a výskume, byť zdrojom v oblasti výživy pre tréning, vzdelávanie, vývoj a podporu ďalších ľudí zahrnutých do CF starostlivosti. Dietológ CF centra má hrať aktívnu úlohu v nutričnom dohľade a pacienti majú byť hodnotení na pravidelných podkladoch, ktoré berú do úvahy všetky aspekty nutričného a gastrointestinálneho stavu. Frekvencia a typ hodnotenia sa bude rôzniť podľa veku.

Formálne dietologické hodnotenie kombinuje záznamy stravovacieho denníka a dietologického pohovoru a malo by sa konať aspoň raz ročne. Malo by zahŕňať: preskúmanie nutričného príjmu, enzýmového príjmu zahŕňajúceho dávku, časovanie a metódu podávania a znalosť prispôbenia dávky obsahu tuku v jedlách a desiatach, vylučovacie návyky, frekvenciu stolice, symptómy syndrómu distálnej intestinálnej obštrukcie a zápchy, podporné terapie, vitamínové doplnky, minerálne doplnky, orálne a enterálne doplnkové formuly, bylinné a alternatívne terapie, prehľad diabetologickej liečby a glykemického statusu, prítomnosť alebo neprítomnosť ochorenia pečene, zmeny v nutričnom statuse v čase, vzhľad tela a prípady narušeného spôsobu stravovania, osteoporózu a inú liečbu. Pri dospelých ženách je to tiež príležitosť na zvýšenie uvedomenia si potreby nutričného poradenstva pred počatím.

Antropometrické merania: Počas každého klinického vyšetrenia malých detí by mali byť uskutočnené presné merania váhy (v kilogramoch), výšky (v metroch) a obvodu hlavy (v centimetroch). Tieto hodnoty by mali byť zdokumentované, aby sa umožnilo priebežné hodnotenie rastu a zmien nutričného statusu za účelom možného porovnania s referenčnými hodnotami. Hodnoty by mali byť vyjadrené buď v percentách ako percentuálny pomer normálnych hodnôt pre určitý vek, alebo ako štandardná odchýlka (SD) alebo Z skóre. Percentuálny podiel váhy k výške, váhy k veku a výšky k veku sa často používa pri vyjadrení nutričného statusu detí, aj keď jeho spoľahlivosť je otáznava. Pri deťoch by mali byť používané aj BMI percentuálne záznamy na presnejšie vyjadrenie nutričného statusu, zvlášť ak sa jedná o slabo vyvinutých jedincov. Na výpočet BMI treba použiť maximálnu dosiahnutú výšku, lebo u niektorých pacientov sa môže vyvinúť kyfóza. BMI by sa mal vypočítať pri každom klinickom vyšetrení, aby sa umožnilo priebežné zhodnotenie nutričného statusu.

Zhodnotenie pankreatického statusu a intestinálnej absorpcie: u pacientov s pankreatickou insuficienciou (PI) by malo byť stanovené meranie primeranosti intestinálnej absorpcie raz ročne alebo ak je to klinicky indikované, aj častejšie. Každoročne by sa mali merať plazmatické hodnoty vitamínov rozpustných v tukoch A, D, E a hodnotiť stav vitamínu K meraním protrombínového času. Zhodnotená by mala byť aj primeranosť enzýmovej terapie. To zahŕňa vedomosti o enzýmovej spotrebe, vrátane dávky, načasovania, metódy podávania a enzýmovej titrácie k obsahu tuku v jedle alebo desiate. U pankreaticky suficientných pacientoch (PS), ktorých CF genotyp je spojený s pankreatickou insuficienciou, by sa malo raz ročne urobiť vyšetrenie pankreatických funkcií prostredníctvom pankreatickej elastázy v stolici. U pacientov, ktorých CF genotyp je s predĺženým udržaním pankreatických funkcií, môže byť vyšetrenie menej časté.

Pubertálny vývoj môže byť u pacientov s CF oneskorený. Štandardizovaná metóda zhodnotenia pubertálneho vývoja by mala byť uskutočňovaná od 10 roku života každoročne. Odhad skeletálneho veku by mal byť súčasťou zhodnotenia každého slabo vyvinutého dieťaťa alebo dieťaťa s oneskoreným pubertálnym vývojom.

Hustota (denzita) kostných minerálov a skladba tela by mali byť zhodnotené denzitometricky. Mali by byť považované za súčasť nutričného zhodnotenia u všetkých CF pacientov od 10 roku života. V súčasnosti nie je žiaden konsenzus o primeranom intervale medzi DEXA skenmi. Tieto sa ukazujú byť nápomocné pri plánovaní budúcej starostlivosti.

3.6. Sociálny pracovník CF centra

Sociálny pracovník pomáha pacientovi a rodine so zabezpečením emocionálnych a praktických potrieb, najmä keď potrebujú zvýšenú podporu v čase závažných situácií, napr. pri stanovení diagnózy, zhoršení zdravotného stavu, pri vzťahových problémoch, transplantácií a úmrtí. CF sociálny pracovník musí byť schopný porozumieť, akým spôsobom choroba ovplyvňuje život pacientov a ich rodín z každodenného i dlhodobého hľadiska. Mal by preklenúť medzeru medzi nemocnicou a domácim životom, ak je to možné, mal by pacientov navštevovať v ich domácom prostredí a nadviazať spojenie s miestnymi zdrojmi podpory, aby boli prístupné miestne služby. Je schopný pomôcť multidisciplinárnemu tímu vybudovať si celostný pohľad na život pacienta. To môže zahŕňať rodinnú dynamiku, vzdelávanie a budovanie kariéry, vzťahy a iné psychosociálne aspekty. Sociálny pracovník môže rodinám pomôcť efektívnejšie sa vyrovnávať so situáciou zhodnotením ich praktických potrieb a zabezpečením množstva služieb, ktoré budú tieto potreby napĺňať. Sociálny pracovník má vedomosti o komplexnom systéme príspevkov a dávok a je schopný zabezpečiť obhajovanie pacientov a väzby s ďalšími inštitúciami. Je zabezpečovaná vrelá empatická podpora pri riešení vzťahových problémov a zmiernenie vnímania narastajúcej izolácie spojenej s postupným zhoršovaním zdravotného stavu. Bez ohľadu na vek sú CF pacienti a ich blízki zraniteľní psychologickým stresom a zdanlivo neprekonateľnými sociálnymi problémami. Sociálny pracovník disponuje zručnosťami, ktoré dopĺňajú prácu klinického psychológa. Sú schopní úzko spolupracovať s pacientom a rodinou alebo partnerom a vyriešiť alebo aspoň minimalizovať tieto problémy.

CF sociálny pracovník by mal mať po získaní kvalifikácie minimálne trojročnú prax, aby mal dostatok sebadôvery pre uskutočňovanie profesionálnych rozhodnutí. Je tiež dôležité, aby mal skúsenosti so sociálnou starostlivosťou o deti aj dospelých a dokázal túto znalosť preniesť aj do multidisciplinárneho tímu. Sociálny pracovník by mal dobre chápať sociálny model ako protiklad medicínskeho modelu, takže klinický servis môže tým pádom byť vyrovnaný a holistický. Zaznamenávanie starostlivosti by sa malo pridržať štatutárnych príručiek jednotlivých krajín s pravidelnými zhrnutiami každého prípadového záznamu. Mali by byť používané štandardné hodnotiace formy, ktoré poukážu na individuálne potreby pacienta a pomôžu načrtnúť plán starostlivosti.

Profesionálny rast sociálneho pracovníka by mal zahŕňať tréning v oblasti noviniek v legislatíve, ktorá sa týka jeho úloh, a kontinuálne vzdelávanie v oblasti CF.

3.7. CF psychológ

Ludia s CF a ich príbuzní sú ohrození množstvom psychologických problémov. Povaha ochorenia a jeho liečby vplyva na schopnosti detí, adolescentov a dospelých vyrovnávať sa s bežnými vývojovými nárokmi a neobvyčajnými životnými udalosťami. Zhoršovanie fyzického stavu môže ďalej vplyvať na psychologickú pohodu a kvalitu života (QoL). Ak má byť práca psychológa efektívna, odporúča sa, aby čas odpracovaný v CF centre netvoril menšiu časť ako 50% jeho celého pracovného času.

3.7.1. Základné povinnosti:

Psychológ CF centra musí byť registrovaný v národnom nadriadenom orgáne (ako asociácia psychológov). Musí rozumieť individuálnemu psychologickému vývinu rodinných vzťahov a vývojových štádií CF. Kľúčové povinnosti, ktoré preberá, sú:

- podrobné zhodnotenie a intervencia v emocionálnych, behaviorálnych a psychologických ťažkostiach, s použitím dôkazovo podloženej liečby tam, kde je to indikované, a ak je to vhodné, tvorenie priebežných správ pre ďalšie inštitúcie.
- Integrované hodnotenie a ročné zhodnotenie/skríning a podpora, buď tvárou v tvár (čo je preferované) a/alebo zužitkovanie psychometrických metód (vždy zahŕňajúcich QoL).
- Začlenenie celej psychologickej práce v kontexte CF tímu (napr. vedenie paralelných ambulancií).
- Aktívna participácia a podpora pri prestupe do starostlivosti o dospelých a na vysokú školu.
- Zhodnotenie psychologických zdrojov pacienta a rodiny a podporné intervencie pred a po transplantácii.

3.7.2. Žiaduce povinnosti

V spojení s ďalšími odborníkmi by mal vhodný psychológ prevziať vedúcu úlohu v riadení čiastočnej izolácie, konzultovať a participovať na aplikácii dôkazovo založených prístupov, akými sú napr. kognitívno – behaviorálne techniky na zvládanie procedurálneho stresu a porúch príjmu potravy.

Okrem toho by mal psychológ osloviť aj psychologické faktory spojené s chronickou bolesťou a dôsledkami segregácie, zabezpečiť konzultáciu a supervíziu ďalším členom CF tímu a podchytiť rozšírenie psychologických dôsledkov života s CF v rámci tímu.

Ďalšou dôležitou súčasťou úloh psychológa je pomoc a podpora CF tímu v priebehu rutinnej starostlivosti a v krízových obdobiach (napr., keď sa stav pacienta rýchlo zhoršuje a/alebo umiera). Môže sa to uskutočňovať prostredníctvom formálnych alebo neformálnych supervíznych/podporných skupín. Zahnutí do toho môžu byť aj ďalší odborníci, napr. hlavné sestry alebo sociálny pracovník.

3.8. Klinický farmakológ CF centra

Liečba CF vyžaduje množstvo medikamentov. Medikamentózna liečba často obsahuje inhalačné bronchodilatanciá a antibiotiká, suplementáciu vitamínov, pankreatické enzýmy, inzulín pre pacientov s CFRDM. V liečbe respiračných infekcií sa často používajú intravenózne antibiotiká, doma alebo v nemocnici. Klinický farmakológ odporúča vhodné lieky vzhľadom na možné liekové interakcie.

Inhalačné lieky: Pre väčšinu inhalovaných liekových kombinácií neexistuje presný postup. Je otázkou klinického farmakológa, aby v spolupráci s ostatnými CF špecialistami, CF sestrami, fyzioterapeutmi zabezpečil podľa známych skutočností správnu inhalačnú techniku a bezpečnú kombináciu podávaných liekov.

Intravenózne antibiotiká: Antibiotiká s úzkym terapeutickým rozhraním, ako napr. Aminoglykozidy, sa podávajú v dávke prispôsobenej k hmotnosti pacienta a predpokladanej renálnej exkrécii. Ich dávka a frekvencia sa prísne individualizuje so snahou o minimalizovanie nežiadúcich účinkov a maximalizáciu účinnosti. To sa deje sledovaním liekových koncentrácií v sére a použitím farmakokinetických softvérov. Vypočítať optimálne dávkovanie je úlohou klinického farmakológa. Pri domácej ambulantnej antibiotickej liečbe musí byť zabezpečená aseptická príprava. Niektoré antibiotiká sa pripravujú v ústavných lekárnach.

Perorálne lieky: Pacienti často užívajú mnoho liečiv. Klinický farmakológ je zodpovedný za liekové kombinácie s ohľadom na možnú redukciu prípravkov. Zodpovedá za interakcie medzi liekmi, sleduje možné liekové interakcie medzi liekom a stravou, hľadá najlacnejšie možnosti.

Edukácia pacienta: Pacient je zodpovedný za presné podávanie predpísaných liekov v stanovených časoch. Pacienti s CF užívajú väčšinou veľmi komplikované liečebné schémy. Klinický farmakológ pomáha pacientom v príprave inhalačných liekov a roztokov.

3.9. Mikrobiológ CF centra

3.9.1. Mikrobiologické patogény u CF pacientov

Bakteriálna infekcia pľúc je zodpovedná za maximum morbiditu a mortality pacientov s cystickou fibrózou. Aj respiračné vírusy môžu spôsobiť akútnu dekompenzáciu stavu. Niektorí pacienti získajú alergickú bronchopulmonálnu aspergilózu. (ABPA). Kombinácie mikrobiálnych kmeňov nie sú výnimkou. Mikrobiologické záchyty sú často iné, než u pacientov bez CF. Najčastejšie býva izolovaná baktéria *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus aureus*, *Burkholderia cepacia* komplex rôznych genomovarov, *Stenotrophomonas maltophilia*, *Achromobacter xylosoxidans*, *Pandorea apista*, mykobaktérie iné než *Mycobacterium tuberculosis* (MOTT). Časté respiračné patogény ako *Haemophilus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae* a *Moraxella catarrhalis* môžu zohrať dôležitú úlohu, ale vo výrazne menšom množstve. Príležitostne môžu byť pacienti kolonizovaní kmeňmi *Enterobacteriaceae*. *Aspergillus fumigatus* a *Candida albicans* sú tiež často izolované zo spúta pacientov. Niekedy môžu spôsobiť aj ABPA. Časté používanie antibiotík podporuje vývoj antimikrobiálnej rezistencie. Rezistentné patogény sa môžu úspešne testovať na vzácne antibiotiká alebo sa dá využiť synergický účinok ATB. Ešte nie je presne známa skutočnosť, či synergizmus je aj klinicky významný, ale *in vitro* testy na to poukazujú. Rozšírené používanie inhalačných antibiotík môže meniť účinnosť jednotlivých liekov. U pacientov s chronickou infekciou *Pseudomonas aeruginosa* produkuje biofilm, v dôsledku čoho sa baktéria prakticky nedá eradikovať. Terapeutickým cieľom je teda supresia chronickej infekcie, čím vzniká odlišnosť od iných skupín pacientov. Napriek tomu intenzívna a včasná antibiotická liečba používaná v mnohých krajinách dokáže eradikovať prvú alebo intermitentnú kolonizáciu *Pseudomonas aeruginosa* vo všetkých vekových skupinách. Niektoré bakteriálne kmene dokážu skrížene infikovať pacientov v CF centrách alebo pri sociálnych aktivitách (tábory, cvičebne).

3.9.2. Laboratórium

Komplikovaná mikrobiológia u pacientov s CF vyžaduje špeciálne vedomosti a skúsenosti, ktoré sa dajú zabezpečiť len pri kooperácii medzi jednotlivými centrami. Problémy nastávajú:

- a/ pri nerozpoznaní typickej baktérie, plesni pri CF ako patogénu (Burkholdéria cepacia komplex, kmene aspergillus),
- b/ pomýlenie diagnostiky CF patogénov pre atypický fenotypický vzhľad (mukoidná forma Pseudomonas aeruginosa),
- c/ nevyšetrovanie mykobaktérií iných ako Mycobacterium tuberculosis,
- d/ netestovanie rozšírených antibiotických schém málo používaných u iných skupín pacientov,
- e/ neschopnosť typizácie CF baktérií, slabá komunikácia s referenčným laboratóriom, čo podporuje skríženu infekciu,
- f/ časté a opakované podávanie potenciónálne toxických antibiotík, g/ zlyhanie možnej rozdielnosti farmakokinetiky pri pacientoch s CF, nutnosť individuálneho monitorovania koncentrácie liečiv,
- h/ niektorí pacienti s CF infekciou sú kolonizovaní s Pseudomonas aeruginosa alebo inou G- negat. baktériou na dlhú dobu, i/ diagnostika a monitoring ABPA sú závislé na meraní protilátok.

Tieto skutočnosti a možnosti nie sú všeobecne mimo CF centier známe. Ak robí diagnostiku iné ako CF laboratórium, tak dôležitý patogén ako Burkholdéria cepacia complex, je nutné overiť v centre špecializovanom na CF diagnostiku.

3.9.3. Spolupráca CF klinikov a klinických mikrobiológov v CF centre

Komplikovaná mikrobiológia využíva selekčné médiá pre netypické patogény a špecifické vedomosti o:

- a/ profylaxii, včítane prevencie skríženej infekcie,
- b/ antibiotickej liečbe včítane kombinácií antibiotík a testovaní synergií,
- c/ infekčnom biofilme a o chronicite infekcií,
- d/ vedľajších účinkoch antibiotík.

Jedine vedomosti, prax, dlhodobé skúsenosti a spolupráca medzi jednotlivými klinickými mikrobiológmi a pracovníkmi v CF centre môžu zlepšiť výsledky. Jednotliví pacienti, profylaxia, diagnostika a terapeutické problémy majú byť pravidelne prediskutované.

4. Starostlivosť o CF pacientov

4.1. Ambulantná starostlivosť

Pacienti by mali prísť na ambulantnú kontrolu raz za 1-3 mesiace, pričom mesačné kontroly sú vhodnejšie. Novodiagnostikované deti alebo pacienti s ťažšou formou ochorenia by mali chodiť na ambulantné kontroly častejšie, zatiaľ čo pre pacientov s miernejším fenotypom alebo atypickou CF sú postačujúce menej časté kontroly, každých 3-6 mesiacov.

Ambulantné kontroly sa majú vykonávať na špeciálnej klinike alebo oddelení nemocnice. Pacient má byť vyšetrený na CF špecializovaným lekárom a sestrou a má mať k dispozícii všetkých členov tímu CF centra. Ostatní špecialisti môžu vyšetriť pacienta v súlade s postupmi zavedenými na konkrétnej klinike. Každá návšteva má zahŕňať rutinné telesné vyšetrenia, meranie hmotnosti, pulznú oxymetriu, meranie pľúcnych funkcií vzhľadom na vek pacienta a vyšetrenie spúta alebo kultiváciu z tampónu. U detí sa má merať aj telesná výška a u malých detí tiež obvod hlavy a majú sa zaznamenať do percentilových grafov. Má sa zhodnotiť účinnosť medikamentózneho liečby a akékoľvek zmeny v terapii majú byť prediskutované s pacientom/rodinou a majú byť oznámené praktickému lekárovi. Pre každého pacienta má byť vyhradený adekvátny čas.

Kontroly pacientov s Burkholdéria cepacia komplexom alebo MRSA sa majú konať osobitný deň, na konci dňa alebo na inom mieste ako ostatní CF pacienti. Je vhodné zvážiť vytvorenie osobitných oddelení pre pacientov s/bez Pseudomonas aeruginosa infekciou pričom v mnohých CF centrách je to pravidlom.

Ak je to potrebné, CF centrum má byť schopné zaistiť intravenóznou terapiu, či už domácu alebo počas hospitalizácie, v čase do 24 - 48 h od ambulantnej kontroly. Ďalšou možnosťou je podanie prvej intravenózneho dávky antibiotika pod lekárskej dohľadom, pričom domáca antibiotická terapia musí vo všetkých ohľadoch spĺňať vyššie uvedené požiadavky. Niekedy môže byť intravenózna antibiotická terapia aplikovaná niekoľko dní v nemocnici a pokračuje domácou liečbou. To uľahčuje sledovanie plazmatických hladín liečiv a možných vedľajších účinkov.

Pacient by mal mať možnosť 24 hodinového kontaktu s CF centrom telefonicky alebo priamym kontaktom v naliehavých prípadoch alebo pri potrebe iných konzultácií. Pre bežné telefonické konzultácie je vhodné vyhradit' každý deň určitý čas, keď môže pacient konzultovať s CF lekárom alebo sestrou.

4.2. Hospitalizácia

CF centrum musí mať dostatočný počet lôžok, ktorý umožňuje kedykoľvek prijať pacienta. Každé centrum musí mať jasne definované protiinfekčné postupy. Izba by mala slúžiť iba jednému pacientovi, najmä kvôli zabráneniu nožnej infekcie. Podľa možností majú byť izby spojené so samostatným WC a kúpeľnou. Vo všetkých častiach prístupných CF pacientom musia byť umývadlá a musí byť umožnená hygiena rúk s použitím alkoholových dezinfekčných prostriedkov. Kvôli rôznej virulencii genomarov komplexu B. cepacia musia byť všetci B. cepacia komplexom infikovaní pacienti oddelení od ostatných, tzn. že pacienti nemajú mať možnosť byť v priamom kontakte v priestoroch nemocnice a majú byť upozornení, aby sa mimo nemocnice nestýkali s ostatnými pacientmi.

Samostatné izby pre CF pacientov sú nevyhnutné taktiež z dôvodu vytvorenia adekvátnych podmienok pre fyzioterapiu a uľahčenie inhalovania antibiotík. Na starostlivosti sa majú spolupodieľať aj ostatní zdravotníci profesionáli (napr. fyzioterapeuti, dietné sestry, sociálni pracovníci a pod.). Pri každom prijíme do nemocnice kvôli infekčnej exacerbácii má byť sledovaná hyperglykémia a saturácia kyslíkom celú noc. Kultivácie spúta a spirometria sa majú vyšetrit' prinajmenšom raz za týždeň. Pacienti majú vykonávať fyzioterapiu prinajmenšom dvakrát denne, pričom má zahŕňať techniky uľahčujúce vykašliavanie. Má byť k dispozícii telocvična alebo podobné zariadenie na vykonávanie športových aktivít a v tejto miestnosti má byť k dispozícii pulzná oxymetria a zariadenie umožňujúce prísun kyslíka pacientovi. Majú byť stanovené protokoly podávania antibiotík (zahŕňajúce meranie plazmatických hladín), podávania potravy nazogastričnou sondou alebo gastrostomicky, liečby pneumotoraxu, zvládnutia hemoptýzy vrátane embólie bronchiálnej artérie, diagnózy a liečby ABPA a diabetu pri CF.

Tak s pacientmi v nemocnici ako aj s tými, ktorí podstupujú domácu antibiotickú terapiu má byť prediskutovaná ich liečba prinajmenšom raz týždenne na stretnutiach, na ktorých sú prítomní členovia CF tímu všetkých špecializácií.

4.3. Rozdelenie starostlivosti medzi CF centrum a lekára v mieste bydliska

Nakoľko niektorí pacienti nemôžu alebo nie sú ochotní cestovať veľké vzdialenosti kvôli bežnej starostlivosti, môže byť zaužívaný postup, pri ktorom je starostlivosť o pacienta rozdelená medzi CF centrum a zdravotnícke zariadenie v mieste pacientovho bydliska.

Schválené modely rozdelenia starostlivosti (medzi CF centrum a miestne zariadenie) sú veľmi vhodné vzhľadom na požiadavky pacientov, ale nemôžu viesť k suboptimálnej liečbe. Nie je prípustné, aby starostlivosť o CF pacienta bola organizovaná bez spolupráce s CF centrom s malou skupinou pacientov. Menšia CF jednotka, ktorá je v úzkom vzťahu k CF centru, by mala mať aspoň 20 pacientov a zabezpečenú podporu dietnej sestry, fyzioterapeutov a zdravotných sestier so špecifickými znalosťami o CF. Pacienti s CF v CF jednotke by mali navštevovať CF špecializované kliniky a nemali by byť hospitalizovaní na bežných pneumologických oddeleniach, čo platí tak pre dospelých ako aj pediatričských pacientov. Základná starostlivosť v CF jednotke má byť ekvivalentná štandardnej starostlivosti v centrách. Iba vo výnimočných prípadoch môže CF centrum pripustiť spolupodieľanie sa na starostlivosti s lekárom, ktorý ošetruje iba veľmi malý počet CF pacientov.

Kontakt s CF centrom môže byť zabezpečený návštevami členov tímu centra v CF jednotke najmenej raz a v ideálnom prípade dvakrát ročne.

Rozdelenie starostlivosti je vhodnejšie pri deťoch ako pri dospelých. V druhom prípade je totiž pravdepodobný výskyt komplikácií ktoré vyžadujú ďalších špecialistov, ktorí majú dobré znalosti pre daný zdravotný problém, ak je asociovaný s CF ako napr. v pôrodnictve, gynekológii, diabetológii, a preto je pre nich ideálna starostlivosť tímu CF centra.

4.4. Prechod v starostlivosti od detí ku dospelým.

Systém prechodu starostlivosti o detského pacienta do centra pre dospelých musí zabezpečiť plynulosť liečby. Vek prechodu pacienta do centra pre dospelých je 16-18 rokov, ale flexibilne odráža zdravotnú a psychosociálnu vyspelosť jedinca. Pre zabezpečenie celoživotnej nepretržitej starostlivosti musí byť

zabezpečená úzka spolupráca medzi oddeleniami pre deti a pre dospelých vrátane vyvinutých predpisov popisujúcich liečbu (31, 32).

Základným kameňom úspešného preradenia pacienta je spolupráca medzi CF centrami pre deti a dospelých. Spolupráca sa má zamerať na kontinuitu liečby, zabezpečenú prijatím rovnakých diagnostických a liečebných postupov pre všetky vekové skupiny.

Antiinfekčné opatrenia majú byť dohodnuté medzi oddeleniami, aby pacienti a rodičia nemali obavu z presunu. Je viacero modelov pre presun, pričom nie sú dôkazy, že by niektorý z nich bol najlepší. Všeobecne sa ale odporúča, aby členovia multidisciplinárneho tímu pre dospelých úzko spolupracovali s pediatrickým tímom a pokiaľ je to možné, skontrolovali pacienta pred odovzdaním do ich starostlivosti. Členovia tímu CF centra pre dospelých by mali pacientovi pred presunom stručne predstaviť centrum. Akékoľvek rozdiely v organizácii, diagnostických postupoch a liečbe medzi pediatrickým centrom a centrom pre dospelých majú byť zreteľne zdokumentované a pediatrický pacient má byť s nimi pred presunom oboznámený.

Každý člen CF tímu môže uľahčiť proces odovzdania pacienta, v tom čase odborník z každej oblasti má pripraviť písomnú správu o pacientovi. Počas prvého dňa v centre pre dospelých musí CF špecialista venovať pacientovi dostatok času na privítanie.

4.5. Každoročné zhodnotenie

Už dlho je známe, že "úspešnosť liečby závisí od komplexného zhodnotenia pacientovho stavu a od sústavnej snahy o dosiahnutie a udržanie normálnych fyziologických funkcií" (33). Úplné zhodnotenie zdravotného stavu sa má vykonať u novodiagnostikovaných pacientov a má sa každoročne opakovať (34).

Ročné zhodnotenie stavu má obsahovať:

1. Záznam všetkých významných udalostí z hľadiska klinického a života pacienta, ktoré sa vyskytli od posledného hodnotenia (stav imunizácie má byť určený pri prvom hodnotení. Rodičom má byť doporučené, aby umožnili dieťaťu podstúpiť všetky plánované očkovania podľa národného programu).
2. Celkové klinické zhodnotenie zahŕňajúce grafické zaznačenie výšky, váhy, obvodu hlavy pri malých deťoch, sú vhodné aj grafy rastu.
3. Zhodnotenie fyzioterapie, zručnosti a frekvencie vykonávania cvičení a inhalovania (napr. bronchodilatancií, dornázy alfa a inhalačných antibiotík). Je to tiež príležitosť na kontrolu funkcie a čistoty nebulizátora. Testovanie bronchiálnej hyperreaktivity u pacientov s obštrukciou dýchacích ciest. Niektoré centrá tiež vykonávajú ročný test fyzickej výkonnosti.
4. Spirometria u pacientov vo veku nad 5 rokov, vrátane merania pľúcneho objemu u adolescentov a dospelých. Aj mladšie deti často úspešne absolvujú spirometrické vyšetrenie.
5. Zhodnotenie stavu výživy CF dietnou sestrou vrátane analýzy:
 - a) súčasnej diéty,
 - b) primeranosti pankreatickej prídavnej liečby a používania vitamínových a energetických doplnkov,
 - c) perorálne podávaných výživových doplnkov a enterálnej výživy (ak je to vhodné),
 - d) adekvátnosť a charakter telesnej hmotnosti a časové zmeny stavu výživy
6. Požaduje sa záznam sociálneho pracovníka a/alebo psychológa
7. Vyšetrenie krvi: kompletný krvný obraz, stanovenie sérového železa, rutinne používané markery zápalu (napr. ESR, C-reaktívny proteín, IgG), sérové hladiny elektrolytov zahŕňajúce sodík, chlór, bikarbonát, vápnik a horčík, ďalej hladina glukózy, funkčné testy obličiek a pečene, hladiny vitamínov rozpustných v tukoch – A, D a E, protrombínový čas, IgE, aspergilové protilátky (RAST alebo kožný test a precipitíny), P. aeruginosa protilátky (ak je dostupné).
8. Vyšetrenie vzoriek: pankreatickej elastázy zo stolice (u pacientov s pankreatickou nedostatočnosťou), mikroskopická analýza tuku v stolici pre zistenie prítomnosti problémov s trávením a malabsorbciou, skiagram hrudníka a sonografia pečene, vyšetrenie spúta alebo výterov.
9. Orálny test glukózovej tolerancie u nediabetických pankreaticky insuficientných pacientov vo veku nad 10 rokov.
10. Pozorovanie kostnej minerálnej denzity denzitometricky.

4.6. Ďalšie testy u nových pacientov

- Opakované potné testy.
- Stanovenie genotypu, ak nebolo predtým uskutočnené.
- Potvrdenie pankreatickej insuficiencie, aj v prípade že pacient už užíva pankreatické enzýmy.
- Umožniť pacientovi prístup k literatúre a ostatným informáciám dostupným v centre a predstaviť ho všetkým členom CF tímu.

4.7. Funkčné vyšetrenie pľúc

Funkcia pľúc je dôležitým indikátorom progresie a prognózy ochorenia pri CF. Spirometrické vyšetrenie má byť súčasťou každej návštevy u lekára. Má zahŕňať FVC (úsilná vitálna kapacita), FEV1 (úsilná vitálna kapacita za 1 sekundu), FEF max (maximálna výdychová rýchlosť), FEF25-75 (maximálna výdychová rýchlosť medzi 25% a 75 % vitálnej kapacity). FEV1 je najvýznamnejším klinickým ukazovateľom mortality (36) a je v mnohých klinických štúdiách považovaný za primárny parameter (35). Pokiaľ je to klinicky opodstatnené, majú byť k dispozícii aj ďalšie výsledky funkčných pľúcnych vyšetrení. Hodnoty výsledkov funkcie pľúc sú vyjadrované ako percento očakávaných hodnôt derivovaných z referenčnej populácie. Na výpočet referenčných hodnôt je zaužívaných viacero algoritmov. Je známe, že použitie odlišných referenčných algoritmov pri výpočte percenta pľúcnych parametrov u jedincov s cystickou fibrózou môže viesť ku klinicky významným rozdielom vo FEV1 (37). V Európe sa v súčasnosti používa veľké množstvo referenčných algoritmov zahŕňajúcich aj výpočty pľúcnych funkcií u detí (38-40). Miera závažnosti ochorenia a rýchlosť zhoršovania môže mať vplyv na výber algoritmu (37). V niektorých prípadoch nastáva u adolescentov pokles relatívnych ale nie absolútnych hodnôt z dôvodu prechodu k algoritmom určeným pre dospelých.

Nie je zrejмый význam funkčného testovania v skorom detskom veku. Niektoré štúdie poukazujú na zmeny v pľúcnych objemoch a maximálnych prietokoch naznačujúcich skorú obštrukciu v periférnych dýchacích cestách. V každom prípade nedostatok štandardizovaných prístrojov a nedostatočné technologické riešenia neumožňujú takéto rutinné merania (41, 42).

Možnosť prenosu infekcie prostredníctvom prístrojov na meranie pľúcnych funkcií je dlhodobo znepokojujúcou skutočnosťou. Keď vyšetovaný vykonáva námahový výdych, kvapôčky orofaryngálneho sekrétu, ktorý môže obsahovať baktérie a vírusy, sú aerosolizované. Odporúča sa meranie pľúcnych funkcií vo veľkej vetranej miestnosti s bakteriálnymi filtrami a používanie metód na zníženie pravdepodobnosti prenosu infekcie vrátane segregácie pacientov na základe ich kolonizácie.

4.8. Novodiagnostikovaní pediatrickí CF pacienti

Väčšina pacientov s CF je diagnostikovaná pred dosiahnutím prvého roku života. Počas 24 h od potvrdenia diagnózy by mal ošetrojúci lekár prijať pacienta a rodičov a detailne a citlivo ich oboznámiť s diagnózou. Majú byť prítomní obaja rodičia. Má byť zdôraznené zlepšovanie vyhliadok, predpoklad vývoja nových terapeutických možností a potreba dlhodobej starostlivosti. Má byť načrtnutý prístup tímu klinikov k dlhodobej starostlivosti a ponúknutá možnosť konzultácií kedykoľvek počas dňa (24 h). Má byť poskytnutý telefónny kontakt na dôležitých členov tímu. Pacientovi majú byť poskytnuté informácie o závažnosti ochorenia a komplikácií a má viesť, ako sa začne s liečbou a čo si bude vyžadovať. Rodina, a v prípade neskoršieho diagnostikovania aj pacient, musia byť postupne vzdelávaní (44). To sa môže diať pod vedením CF lekára alebo špecializovaných zdravotných sestier počas hospitalizácie alebo v domácom prostredí pacienta, ak má CF centrum na to vhodnú infraštruktúru.

Prvé zhodnotenie. Má zahŕňať úplnú anamnézu, telesné hodnoty, stav výživy a saturáciu kyslíkom. Funkčné pľúcne vyšetrenie sa má urobiť u detí starších ako 5-6 rokov alebo, ak je to možné, aj v mladšom veku. Ak sú dostupné prístroje na meranie funkcie pľúc pre malé deti, môžu byť použité. V prípade predpokladu závažného poškodenia pľúc sa má zväziť vyšetrenie arteriálnej saturácie plynmi, skiagram hrudníka a počítačová tomografia s vysokým rozlíšením (HRCT). Taktiež má byť vyšetrené spútum alebo kultivácia z tampónu. Ak pacient nevykašľava, môže sa použiť indukované spútum alebo bronchoalveolárna laváž (BAL), pokiaľ má centrum na to možnosti. Vyšetrenie krvi má zahrnúť sérové elektrolyty, pečeneňové a obličkové funkcie, sérový albumín, krvný obraz, zrážanlivosť (PT a TT) a sérové hladiny v tukoch rozpustných vitamínov A, D, E, K. Môžu byť vyšetrené markery akútneho zápalu ako ESR, CRP alebo IgG. Meraním pankreatickej fekálnej elastázy I má byť zhodnotená pankreatická funkcia a

malabsorbcia niektorým zo semikvantitatívnych testov nestráveného tuku v stolici, ideálne aspoň počas troch dní.

Vzdelávanie má začať podrobnou diskusiou o ochorení, vrátane patofyziológie, orgánového poškodenia, komplikácií, zdôvodnením liečby, genetikou, načrtnutím prognózy vývoja ochorenia a prežitia. Má sa venovať pozornosť akýmkoľvek nesprávnym predstavám a obavám. Tieto informácie majú byť podané pri podobnom sedení aj dieťaťu po dosiahnutí určitého veku. Objasňovanie môže byť uľahčené použitím počítačových programov a informačných brožúr. CF tím má ubezpečiť pacientov a rodinu, že bude odpovedať na ich ďalšie otázky a má im poskytnúť vhodné internetové adresy pre získavanie ďalších informácií. Taktiež má poskytnúť telefónne čísla, ktoré môžu pacienti a rodičia potrebovať napríklad v naliehavých zdravotných situáciách. Opis liečby má vyznieť optimisticky pričom člen tímu má zdôrazniť skutočnosť, že dodržiavanie liečby môže zabrániť alebo oddialiť nástup ďalších komplikácií. Má sa tiež hovoriť o súčasnom stave a trendoch vo výskume, nakoľko tie reálne predstavujú optimistické východiská a zdroj motivácie pri liečbe. Je potrebné, aby celá rodina bola predstavená sociálnemu pracovníkovi a psychológovi. Oblasť, ktoré budú musieť byť vzájomne diskutované, sa líšia prípad od prípadu. V každom prípade je potrebná otvorená diskusia o živote s ochorením medzi rodinou a CF tímom. Súrodenci by mali podstúpiť chloridové testy. (Otázka určenia genotypu má etický rozmer a testovaní by sa mali sami rozhodnúť, keď sú vo vhodnom veku, či chcú vedieť, aký majú genotyp). Rodinným príslušníkom pacienta má byť poskytnutý kontakt na pracovisko genetického poradenstva a testovania.

Okamžite po podaní základných informácií sa ma začať s liečbou. Má zahŕňať pankreatickú substitúciu, podávanie v tukoch rozpustných vitamínov u pacientov s pankreatickou insuficienciou a nápravou všetkých ostatných nedostatkov vo výžive. Ak má pacient pľúcne príznaky (produktívny kašeľ, tachypnoe, poškodenie dýchacích ciest, nízka saturácia kyslíka a pod.) zvyčajne sa intravenózne aplikujú antibiotiká. Prechodne alebo trvalo môžu byť nasadené inhalačné beta-mimetiká, antibiotiká, mukolytiká a kortikosteroidy, ak je to vhodné. Pacient má mať vlastný inhalátor a aj rodičia majú byť oboznámený s jeho používaním. Taktiež majú byť zaučení fyzioterapeutom o používaní fyzioterapeutických techník adekvátnych pacientovmu veku, pokiaľ je zodpovednosť za liečbu na rodičoch. Fyzioterapeut z CF centra má komunikovať ohľadom pacienta s fyzioterapeutom v mieste jeho bydliska, a ak je to vhodné usmerniť, jeho liečbu po prepustení z nemocnice.

4.9 Novodiagnostikovaný dospelý CF pacient alebo pacient s atypickou CF

Pacienti diagnostikovaný v dospelosti majú zvyčajne miernejšie príznaky a lepšie zachovanú funkciu pankreasu. Dospelý pacient mal často príznaky mnoho rokov a uvedomoval si, že nie je diagnostikovaný a vhodne liečený. Pre asociácie s predčasnou smrťou môže diagnóza CF vyvolať až stav šoku. Nedorozumenia majú byť vysvetlené a objasnené všetky otázky. Pacient má byť v diskusii o prognóze komplexne oboznámený s CF. Diskusia má zahrnúť vysvetlenie, že pri neskoršej diagnóze sa ochorenie väčšinou spája s miernejším priebehom. Prvé zhodnotenie môže byť vykonané ambulantne a zahŕňa podobné parametre ako pri pediatrických pacientoch. Má obsahovať meranie sérových hladín IgE, RAST a precipitáciu pre testovanie prítomnosti ABPA, zdokumentovanie pankreatickej funkcie zo vzoriek stolice počas 72 hodín alebo meraním pankreatickej elastázy 1, má byť vykonaný orálny glukózový tolerančný test u pacientov s pankreatickou insuficienciou. Test fertility (analýza ejakulátu) má byť navrhnutý mužom, ktorí neboli ešte vyšetrovaní kvôli infertilite, a majú byť oboznámení s príčinami a možnosťami riešenia.

4.10. Manažment starostlivosti o pacientov s atypickou CF

Atypická CF môže byť diagnostikovaná u dospelých s miernym izolovaným orgánovým poškodením ako napríklad vrodená obojstranná absencia vas deferens (CBAVD), sinusitída, nosové polypy, difúzne bronchiektázie, akútna alebo chronická pankreatitída (45, 46). Diagnóza atypickej CF so sebou prináša odlišné predpoklady pre morbiditu a mortalitu ako typická CF. V prípade, ak je identifikovaná iba jedna mutácia CFTR, zistenie druhej mutácie alebo polymorfizmu môže byť zaujímavé z vedeckého hľadiska, ale väčšinou nie je indikované, nakoľko tento výsledok zrejme neovplyvní klinickú starostlivosť.

Takmer 75 % mužov s CBAVD má prinajmenšom jednu bežnú mutáciu CFTR (47). V prípade asistovanej reprodukcie má byť umožnené reprodukčnému partnerovi vyšetrenie pre CFTR.

Prístup k liečbe atypickej CF musí byť individuálny. Musí byť ale zabezpečené dôsledné sledovanie s cieľom zaznamenať a prispôsobiť liečbu výskytu akýchkoľvek komplikácií v skorom štádiu. Pokiaľ nebude známych viac poznatkov o vývoji pľúcneho ochorenia u pacientov s atypickou CF (izolované príznaky CF

bez patologických zmien pľúc, napr. CBAVD, pankreatitída), majú byť títo pacienti vyšetrení raz za 6-12 mesiacov v CF centre a v prípade výskytu akýchkoľvek gastrointestinálnych alebo pľúcnych symptómov.

5. Úloha ostatných špecialistov v starostlivosti o CF pacienta

5.1. Gastroenterológia

Určenie exokrinnej funkcie pankreasu je nevyhnutnou podmienkou na stanovenie, či majú byť pacientovi podávané pankreatické enzýmy. Zlatým štandardom je sekretin-cholecystokininový stimulačný test, ktorý má však aj mnoho nevýhod. Používajú sa nepriame testy ako tuk v stolici, dychové testy, enzýmy v sére. Meranie pankreatickej elastázy I v stolici je neinvazívna a jednoduchá metóda na učenie exokrinnej funkcie pankreasu. Adekvátnosť pankreatickej enzýmovej terapie je determinovaná prostredníctvom určenia nutričného stavu, znakov a symptómov malabsorpcie a iných klinických príznakov.

Pankreatitída. Pacienti, ktorí sú pankreaticky suficientní, môžu mať opakované pankreatické záchvaty. Príčina brušných bolestí sa vyšetruje pomocou meraní sérovej amylázy a lipázy. V závislosti od genotypu môže dochádzať k postupnému poklesu funkcií pankreasu. Preto je potrebné sledovať elastázu I, a ak je hraničná, alebo je abnormálna, je nutné sledovať tuk v stolici.

Mekóniový ileus. Vyskytuje sa u 10-15% novorodencov a spája sa často s pankreatickou insuficienciou. U väčšiny novorodencov sa lieči pomocou hyperosmolárnych látok. U dospelých pacientov sa vyskytuje DIOS – distálny intestinálny obštrukčný syndróm. Ak pacienti trpia brušnými bolesťami, má byť sledovaná ich stolica – frekvencia a konzistencia. CT snímok môže pomôcť vysvetliť apendicitídu, periapendikulárny abscess alebo iné diagnózy.

Ostatné ťažkosti. Ich príčinou môže byť gastroesophageálny reflux - GERD, fibrotizujúca kolonopatia. Celiakia, zápalové črevné procesy a adhézie po operáciách vedú napodobniť gastrointestinálne prejavy u CF.

5.2. Hepatológia

Včasné monitorovanie a pravidelná palpácia pečene a sleziny sú súčasťou každej návštevy v CF centre. Každoročne sa robia biochemické pečeňové testy (ALT, bilirubín, ALP, GMT, albumín, glukóza, protrombínový čas) a kompletný krvný obraz k vylúčeniu hypersplenizmu. Raz ročne sa má vykonať ultrazvuk pečene a posúdiť pravidelnosť pečeňového parenchýmu, periportálna fibróza a uzlovitá prestavba. Dopplerovské mapovanie poskytuje informácie o portálnom prietoku krvi. V špeciálnych prípadoch sa robia MRCP, ERCP, hepatobilárna scintigrafia, endoskopia a biopsia pečene. Hodnotenie a pravidelné sledovanie ochorenia pečene pri CF (CFRLD – Cystic Fibrosis Related Liver Disease) vyžaduje multidisciplinárny tím pozostávajúci z internistu, pediatra, gastroenterológa-hepatológa, rádiológa a CF špecialistu. Potrebný je kontakt s transplantáčnym centrom.

Liečba chronických hepatobiliárnych príznakov zahŕňa prevenciu a úpravu porúch výživy, včasné podávanie ursodeoxycholovej kyseliny (UDCA), špecifické liečenie portálnej hypertenzie, zlyhanie a transplantáciu pečene. Je dôležité mať vybavenie na liečbu veľkého GIT krvácania s následnou sklerotizáciou alebo podviazaním ciev.

5.3. Endokrinná funkcia pankreasu

Výskyt diabetes melitus pri CF (CFRD – Cystic Fibrosis Related Diabetes) rastie markantne s vekom a vyskytuje sa len u pacientov s poruchou exokrinnnej funkcie pankreasu. Hlavný patogenetický faktor ničí anatomickú štruktúru parenchýmu a je spôsobený fibrotizáciou a tukovou infiltráciou pankreasu. U pacientov s miernou mutáciou sa zriedkavejšie vyskytuje diabetes. Po 10. roku života pacientov s pankreatickou insuficienciou je potrebné vykonávať každoročne, alebo aj častejšie, glukózotolerančný test (oGTT). Je to zlatý štandard pre diagnostikovanie diabetes mellitus. Pacienti, ktorí majú potvrdený diabetes, by mali mať priebežné kontroly hladín HbA1C v sére.

Pravidelné sledovanie inzulínovej terapie, frekvencie merania glukózy v krvi, príčiny hypo a hyperglykémie a pochopenie CFRD je nutné. Vyžaduje sa ročné hodnotenie vrátane monitorovania komplikácií. Endokrinológ zainteresovaný do CFRD je žiadaný.

Vzniku CFRD často predchádza strata hmotnosti a zhoršenie funkcie pľúc, ktoré sú blízko spojené s reziduálnou inzulínovou sekrečnou kapacitou. Len limitovaný počet pacientov s CFRD má príznaky hyperglykémie pri diagnostike. Príčinou ochorenia je inzulínopénia, podávanie inzulínu je preferovanou liečbou. Zahájenie inzulínovej terapie sa zakladá na krvnom glykemickom profile a klinickom stave. Liečba vedie k nárastu hmotnosti a zlepšeniu pľúcnych funkcií. Infekčné exacerbácie, systematická steroidná liečba a tehotenstvo sa spájajú s vyšším rizikom nedostatku inzulínu – CFRD. Pacienti s CFRD nie sú chránení proti neskorším komplikáciám diabetu, musia byť pravidelne sledovaní.

5.4. Kostné ochorenia súvisiace s CF

Kostné ochorenie pri CF (CFRBD – cystic fibrosis bone disease) sa prejavuje kostnou minerálnou denzitou (BMD) >2 „Z“ skóre pod dolnú hranicu normy pre daný vek alebo jednou, či viacerými patologickými fraktúrami. Je preukázané, že stav BMD najviac závisí od vývoja v detstve a počas rastu v puberte. Napriek normálnej výžive a rastu v puberte, majú deti s CF redukciu v BMD. Predisponibilné faktory sú: malý príjem vitamínu D a K, Ca, menej pohybu, oneskorená puberta, hypogonadismus, inhalačné alebo orálne steroidy, vplyv zápalových cytokínov a CFRD. Preventívne stratégie, ktoré by mali byť rutinou v starostlivosti o pacienta s CF, zahŕňajú pravidelné meranie hladiny vitamínu D raz ročne. V prípade potreby suplementáciu vitamínu, užívanie mliečnej diéty a zintenzívnenie telesnej aktivity, všetko s cieľom zvýšenia rastu BMD indexu. Napriek tomu, že dodnes nie je dokázaný jednoznačný vplyv vitamínu K, jeho suplementácia sa doporučuje. Nadmerný pokles BMD v puberte je potrebné sledovať a liečiť. U pacientov v postpubertálnom veku je potrebné sledovať hladinu sexuálnych hormónov a podávať ich, v prípade zníženej hladiny. Efekt tejto liečby zatiaľ nemá ešte preukázateľné výsledky.

Nie je jednoznačne dané, kedy a ako často merať BMD. CF osteopénia je bez obvyklých príznakov, pokiaľ pacient nemá časté patologické fraktúry. Meranie BMD je dobre tolerované a pacient je vystavený len nízkej dávke rádiácie. BMD je merané na viacerých miestach, pretože výsledky nemusia byť súhlasné. BMD by sa u pacientov s malým rizikom mal merať každé 2-3 roky, v prípade zníženia sa interval skracuje. Prvé vyšetrenie sa odporúča vo veku 6 rokov. Rizikové skupiny, pacienti s FEV₁ < 50%, s vysokou dávkou inhalačných alebo orálnych kortikoidov, s diabetes alebo osteroporózou v rodine potrebujú častejšie merania BMD. V prípade, že BMD je signifikantne znížený a neodpovedá na diétu a

cvičenie, je potrebné začať podávanie bifosfonátov. Kandidáti na transplantáciu by sa mali liečiť už pri osteopénii.

5.5. ORL komplikácie

Takmer všetci pacienti s CF majú ochorenie nosa a prínosových dutín. Všetky centrá by mali mať aktívne vzťahy s otorinolaryngológom, ktorý by liečil tieto ochorenia. Robia sa operácie ako polypektómia, submukózne resekcie vrátane endoskopickej chirurgie dutín a iné. Užívanie aminoglykozidov môže spôsobiť poškodenie VIII. hlavového nervu. Je potrebné vyšetriť audiometriu, či pacient počuje vysoké frekvencie, toto vyšetrenie je včasný indikátor aminoglykozidovej toxicity. Nosové polypy môžu vyvolávať spánkové apnoe syndrómy a viesť k poruche rastu.

5.6. Pôrodníctvo a gynekológia

Sexuálne zdravie je dôležité pre všetkých mladých ľudí. Dobrá zdravotná starostlivosť a informovanosť by mala byť dostupná pre všetkých, ktorí sú sexuálne aktívni. Odporúčajú sa bariérové kontracepčné metódy, pričom je potrebné diskutovať aj o iných antikoncepčných metódach. Sú tu špecifické otázky, ktoré je potrebné otvoriť.

5.6.1 Tehotenstvo u CF

Väčšina žien s CF je pravdepodobne rovnako fertílne ako ženy bez CF. Spoklesom pľúcnych funkcií a s rastom chronickej infekcie je tehotenstvo obtiažnejšie. Ženy s CF by mali mať k dispozícii CF lekára a súčasťou CF tímu by mal byť aj pôrodník zameraný na CF problematiku. Tehotenstvo pre ženy s FEV₁ < 50% je obtiažne a žena musí byť v neustálom sledovaní CF tímu. Úmysel otehotnieť má žena konzultovať so svojím CF lekárom.

5.6.2 Plodnosť

Všetky páry, kde jeden alebo obaja partneri majú CF, si plánujú podrobnú diskusiu s CF lekárom so snahou rozobrať všetky praktické a etické problémy.

5.6.3 Ženská neplodnosť

Ženská neplodnosť má byť liečená ako neplodnosť u žien bez CF.

5.7. Mužská neplodnosť

Liečba mužskej neplodnosti sa deje prostredníctvom aspirácie spermatu z epididymis a intracytoplazmatickou injekciou do vajíčka (ICSI). CF centrá by mali mať k dispozícii zariadenia, kde sa môžu páry informovať ohľadom ťažkostí a celkových nákladov tejto metódy.

5.8. Genetické poradenstvo

Genetické poradenstvo má byť k dispozícii všetkým novodiagnostikovaným rodinám a ich príbuzným. Poradenstvo má vysvetliť existujúce genetické riziká pre budúce tehotenstvo a má byť organizované aj pre širšiu časť rodiny. Genetické poradenstvo má byť vedené genetickým oddelením a ponúkať aj interaktívny spôsob poradenstva. Mali by tam k dispozícii písomné informácie pre rodiny, ktoré si môžu preštudovať doma.

5.9. Zobrazovacie metódy

Zobrazovacie metódy sú veľmi dôležitým pomocníkom pri diagnostike a liečbe pacientov s CF. V prvom rade ide o vyšetrenie hrudníka, ale aj gastroenterologické, pečenej a urogenitálne komplikácie si taktiež vyžadujú tieto diagnostické metódy. RTG, HRCT, ultrasonografia, DEXA (denzitometria) a angiografia majú byť k dispozícii vo všetkých CF centrách.

5.9.1. RTG hrudníka

RTG hrudníka ponúka základný odhad stavu detí a dospelých s CF. Pri posudzovaní vývoja ochorenia má zásadný význam, ale je potrebné zvážiť radiačnú záťaž, obzvlášť u detí. Skiagram by sa mal robiť raz ročne, ináč len vtedy, ak je závažné podozrenie na vývoj nových zmien ako pneumónia, pneumothorax, ABPA alebo nečakané respiračné príznaky. V prípade progresie ochorenia je RTG menej citlivým ukazovateľom zmien. Existujú rôzne skórovacie systémy, doporučuje sa Northern CF Score, ktoré si vyžaduje len zadopredný snímok.

5.9.2. CT zobrazovanie

HRCT je cenná metóda pri určení miery a stupňa závažnosti ochorenia pacienta s CF. Štúdie dokázali, že CT je citlivejšie ako RTG, dokáže skôr odhaliť začínajúce progresujúce pľúcne ochorenie. I keď stále nie je jasné od akého veku sa má začať s CT a ako často sa má robiť. CT je dôležité i v odkrývaní atypických mykobakteriálnych infekcií a pneumothoraxu. CT angiografia sa využíva k diagnostike pľúcnych kolaterálnych artérií pri hemoptýzach, keď sa uvažuje o pľúcnej embolizácii. CT vyšetrenie sa používa i pre posúdenie prínosových ochorení.

5.9.3. Pľúcna angiografia

24 hodinová možnosť pľúcnej angiografie a embolizácie je životne dôležité pre liečbu závažných hemoptýz. Vyžaduje sa aj telefonická stála služba.

5.9.4. Zobrazovacie metódy u gastrointestinálnych a pečenných chorôb

Natívny snímok brucha, je užitočný pri určení distálneho intestinálneho obštrukčného syndrómu. Dôležitá je aj dostupnosť vyšetrenia hrubého čreva. Urografín/ gastrografínové nálevy (hyperosmolárne látky) sú často záchranné postupy a musia byť k dispozícii v krátkej dobe.

Ultrazvuk pečene je veľmi dôležitý, má sa robiť každý rok, aby postihnutie pečene a jej poškodenie bolo odhalené. Pre podrobnejšie vyšetrenie je užitočné CT alebo scintigrafia.

5.9.5. Urogenitálne problémy

Ultrazvuk „, vas deferens “ môže byť pomocný pri určení diagnózy atypickej CF.

5.9.6. Prístup do žíl

V niektorých centrách sa zavádzajú periférne katétre alebo komôrky pre trvalý žilový prístup pod ultrasonografickou kontrolou. V mnohých centrách to robí pediatrický alebo cievny chirurg. Je veľmi dôležité, aby títo chirurgovia mali potrebné skúsenosti a schopnosti.

5.9.7. Echokardiograf

Je dôležitý pri posúdení pľúcnej hypertenzie a pred transplantáciou. Obtiaže so zavedením komôrok pre centrálny venóznym vstup môže pomôcť riešiť transtorakálna alebo transezofageálna echokardiografia.

6. Finančné a personálne zabezpečenie starostlivosti v centre cystickej fibrózy

Takmer všetci pediatrickí pacienti prežívajú do dospelého veku a jedinci s CF sa teraz dožívajú 4. až 5. dekády života. Už sa viac nejedná o smrteľné ochorenie detského veku. Zabezpečenie vysokého štandardu starostlivosti vyžaduje adekvátne množstvo personálu a zariadenia podľa množstva pacientov navštevujúcich centrum. Výdavky na starostlivosť pre jednotlivých pacientov sú celoživotné a zvyšujú sa v súvislosti so zvyšovaním prežívania. Hlavný výdaj na CF starostlivosť súvisí s celoživotným užívaním drahých, najmä orálnych liekov, inhalačných a intravenózných antibiotík. Ukázalo sa, že pacienti chronicky infikovaní *Pseudomonas aeruginosa* (PA) majú horšie výsledky ako neinfikovaní pacienti. Preto sa už pri prvom objavení PA nariaďuje agresívna inhalačná antibiotická liečba na jeho vyhubenie. Zdravým pacientom sa často celoživotne predpisujú inhalačné antibiotiká a Pulmozyme na minimalizáciu a oddialenie postupu ochorenia. Niektoré centrá používajú na udržanie pľúcnych funkcií pacientov chronicky infikovaných PA metódu liečby založenú na 3 – 4 mesačných cykloch intravenózneho antibiotického liečby za rok. So zhoršovaním závažnosti ochorenia budú mnohí dospelí na udržanie zdravotného stavu potrebovať intravenózne antibiotiká niekoľkokrát ročne. Pacienti čakajúci na transplantáciu môžu byť niekoľko rokov udržiavaní pri živote častými hospitalizáciami, kontinuálnou intravenóznou antibiotickou liečbou, celonočným prísunom kyslíka, neinvazívnou ventilačnou podporou a umelou výživou. Náklady na CF starostlivosť sú v dôsledku toho veľmi vysoké a zlyhanie zabezpečenia financovania a prístupu k dobrej starostlivosti môže spôsobiť horšie výsledky.

Dve štúdie špeciálne hodnotili náklady na starostlivosť zabezpečovanú detským a dospelým CF centrom. Metodika hodnotenia nákladov bola v každej štúdiu odlišná, ale ich závery boli podobné v tom, že náklady sa zvyšovali so závažnosťou ochorenia. Náklady boli trojnásobne vyššie u pacientov, ktorí boli chronicky

infikovaní PA a korelovali s horšími pľúcnyimi funkciami. Náklady nesúviseli so zvyšujúcim sa vekom pacientov, pokiaľ neboli infikovaní PA a prekvapivo nesúviseli ani s nutričným statusom.

Proces financovania centralizovanej CF starostlivosti je veľmi rôzny v rámci jednotlivých krajín aj medzi nimi a bude riadený rozdielnymi systémami zdravotnej starostlivosti týchto krajín. V anglických CF centrách pre dospelých sa používa stupňovitý systém v závislosti od stupňa závažnosti ochorenia a je uznaný aj Ministerstvom zdravotníctva. Avšak nepoužívajú ho pediatrické CF centrá, ani všetky CF centrá pre dospelých. Prieskum v niektorých CF centrách iných krajín odhalil nesmiernu rozdielnosť vo financovaní CF starostlivosti; Dánsko – žiadne obmedzenia, UK – stupňovitý systém, podľa stupňa závažnosti ochorenia, Austrália – plošné financovanie nemocnicou: nevhodný spôsob financovania, Nemecko – poistenie alebo miestne podporné skupiny, USA – súkromné poistenie, liečebná starostlivosť (pri postihnutí) Nadácia CFF (CF Foundation) podľa štandardov starostlivosti. Je potencionálne dosť jednoduché definovať výdavky na prevádzku CF centra. Každý pacient je obyčajne registrovaný v databáze. Pacienti majú chronické ochorenie a výdavky na jednotlivých pacientov môžu byť kategorizované podľa požiadaviek liečby, ktorá závisí od závažnosti ochorenia. Zloženie multidisciplinárneho CF tímu závisí od množstva pacientov navštevujúcich dané CF centrum. Ročný rozpočet na prevádzku CF centra sa môže vypočítať ako súčet výdavkov na starostlivosť počas hospitalizácie, na lieky a zamestnancov. Táto výdavková metóda sformuje základ pre vypočítanie účtovného procesu na docelenie zisku. Súčasne, pretože neexistuje žiadny univerzálny systém financovania CF centier v rámci krajiny ani medzi krajinami, zisk dosiahnutý CF centrami bude závisieť na miestnej praxi (obyčajne dotácia vlády, alebo individuálne poistenie pacientov). CF centrá sú vo všeobecnosti neadekvátne financované.

Pacienti sa cítia istejšie, keď ich ošetruje zdravotnícky personál, ktorý má skúsenosti s ich zdravotným problémom. Cystická fibróza je komplexná choroba a skúsenosti a odbornú kvalifikáciu môže získať len zdravotnícky personál pracujúci v CF centre. Množstvo personálu v CF centre bude závisieť od množstva pacientov, ktorí centrum navštevujú. Množstvo personálu sa bude zvyšovať so zvyšujúcim sa množstvom klinických pacientov.

Tabuľka 1:

Ukazuje množstvo personálu potrebného na 50 pacientov pre špecializované pediatrické CF centrum a špecializované CF centrum pre dospelých, tak ako to odporúča CF Trust UK. Limitované zdroje obyčajne spôsobia, že tieto odporúčania nemôžu byť dosiahnuté.

Člen tímu	Pediatrické centrum	Dospelé centrum
Konzultant 1	0,5	0,5
Konzultant 2	0,2 – 0,3	0,2 – 0,3
Starší lekár	0,4	0,6
Registrátor	0,5	0,5
Špecializ. CF sestra	1,0 – 1,5	1,0 – 1,5
Fyzioterapeut	0,5 – 1,0	1,0
Dietológ	0,4	0,4
Soc.pracovník	0,4	0,4
Psychológ	0,4	0,4
Sekretárka	1,0	1,0
Farmakológ	0,3	0,3

Potvrdenie

Tento dokument je výsledkom European Consensus Conference. Konala sa v Artimino, Tuscany, Taliansko, v marci 2004. Zúčastnilo sa jej 36 expertov na cystickú fibrózu, organizovaných v Európskej Spoločnosti pre cystickú fibrózu (ECFS - European Cystic Fibrosis Society). Sponzormi boli: Chiron, Forest Laboratories, Roche, Axcan – Pharma, Genesis Pharma, Bayer, Genentech. Účelom konferencie bolo vytvorenie konsenzuálneho dokumentu štandardov starostlivosti o pacientov s cystickou fibrózou založeného na súčasných dôkazoch.

O dosiahnutie štandardov starostlivosti by sa mali snažiť všetky európske CF centrá a mal by byť prijatý do praxe.

Príloha A. Dôležité otázky a odpovede

A. 1. Aký je minimálny diagnostický mikrobiologický servis pre CF centrum?

Laboratórium by malo byť schopné identifikovať a vykonávať testovanie citlivosti na charakteristické patogény vyskytujúce sa u ľudí s CF, použitím selektívnych médií, pričom treba brať na vedomie často neobvyklé a rôzne patogény. Je potrebný prístup k referenčnému laboratóriu, ktoré môže potvrdiť identifikáciu neobvyklých patogénov, určovať genotypy a tam, kde je to indikované aj testovať protilátok, ak tieto služby nie sú dostupné miestne. Od stanovenia diagnózy by mali byť kutivačné vyšetrenia robené pri každej klinickej návšteve a v období respiračných exacerbácií.

A. 2. Na základe akých okolností by sa mali ľudia s CF vzájomne izolovať ?

Ľudia s CF infikovaní patogénom, ktorý sa zdá byť prepojený so skríženou infekciou (napr. B. cepacia komplex, niektoré druhy- genomovary, P. aeruginosa, MRSA) by mali byť vzájomne oddelení a to v rámci nemocnice, ako aj mimo nej.

A.3. V akom rozsahu by sa mali ľudia s CF izolovať počas hospitalizácie od ostatných pacientov na izbe ?

Pokiaľ je status infekcie neznámy, pacienti by mali byť izolovaní od ďalších pacientov s CF. Preferuje sa, aby sa zdržiavali v samostatnej izbe (v 1postelovej izbe). Keď už je status infekcie známy a nie je možnosť ubytovať pacienta v samostatnej izbe, pacienti s rovnakými mikrobiologickými výsledkami z posledných testov kultivácií spút (kohortná izolácia), môžu spolu zdieľať izbu, aj keď vývoj prenosných druhov môže činiť kohortnú izoláciu nespoľahlivou. Pacienti s CF môžu zdieľať izbu s neinfekčnými pacientami, ktorí nemajú CF. Za každých okolností je ale nutné dodržiavať najvyšší hygienický štandard.

A.4. Do akej miery by mali byť ľudia s CF vzájomne separovaní v rámci ambulantnej starostlivosti ?

Pacienti navštevujúci kliniku by mali byť segregovaní vzhľadom na ich mikrobiologický status (pozri – 2) – ideálom sú návštevy v odlišné dni.

A.5. Malo by byť podozrenie na výskyt B. cepacia komplex potvrdené v referenčnom laboratóriu ?

Každý organizmus identifikovaný ako B. cepacia komplex by mal byť potvrdený v referenčnom laboratóriu a ich genomvar stanovený za účelom prevencie nákazy.

A. 6. Mali by byť všetky P. aeruginosa izolanty otypované na stanovenie prítomnosti epidemiologicky závažných druhov ?

Je preferované, aby sa P. aeruginosa od všetkých infikovaných pacientov geneticky typovala.

A. 7. Aká je úloha mikrobiológa v CF tíme ?

Okrem prevádzky laboratórných služieb a poradenstva v oblasti kontroly infekcií, mikrobiológ by mal participovať na pravidelných multidisciplinárnych stretnutiach s ostatnými členmi CF tímu pri prediskutovávaní vedenia liečby jednotlivých pacientov.

A. 8. *Majú pacienti ošetrovaní v CF centrách lepšiu prognózu ako pacienti ošetrovaní všeobecnými/obvodnými pediatriami a lekármi pre dospelých ?*

Áno. Dospelí s CF, ktorí boli liečení v pediatrickom centre aj v centre pre dospelých, majú signifikantne lepšie FEV1, BMI a CXR skóre, v porovnaní s tými, ktorým sa nedostalo starostlivosti v centre. Starostlivosť v centre je spojená s lepším prežívaním.

A. 9. *Mal by byť neonatálny skrining dostupný univerzálne ?*

Áno. Skrining novorodencov má nutričné a respiračné výhody. Váha, výška a obvod hlavy sú skôr v referenčných hodnotách, nutričná výhoda pretrváva počas celého detstva. Identifikácia prostredníctvom neonatálneho skriningu umožňuje včasné odporúčanie do CF centra za účelom diagnostiky a zahájenia optimálnej liečby, čo je základným benefitom skriningu. Včasné diagnostikovanie umožňuje rodičom urobiť na základe informovanosti rozhodnutie ohľadom plánovania ďalšej rodiny.

A. 10. *Ako často by mali pacienti s CF prichádzať na rutinné prehliadky ?*

Frekvencia klinických prehliadok CF tímom by mala odrážať vek pacienta a závažnosť ochorenia. Pacient by mal byť rutinne prekontrolovaný po 1 – 3 mesiacoch. Častejšie monitorovanie v CF centre sa spája s lepším výsledkom. Novodiagnostikované deti alebo pacienti so závažným ochorením potrebujú prichádzať na kontrolu v týždňových intervaloch. Dospelí pacienti s atypickou formou CF a s normálnymi pľúcnymi funkciami môžu na kontrolu prichádzať menej často.

A. 11. *Treba ročné zhodnotenia/prehliadky vykonávať v CF centre ?*

Áno. Výročné zhodnotenia by mali byť vykonávané v CF centre. Umožňuje to vklad špecialistov z CF tímu prostredníctvom expertného posudku, napr. v technikách fyzioterapie, technikách inhalovania a očisťovania, diéte a dávkovaní pankreatickej enzýmovej substitúcie.

A. 12. *Kde by sa mali vykonávať všetky laboratórne testy ?*

Tam, kde existujú národné štandardy na laboratórnu prácu, výsledky testov založených na krvných vzorkách z nemocníc, ktoré nie sú súčasťou centra, sú spoľahlivé. Mikrobiologické vyšetrenia spút by sa malo vykonávať v akreditovanom CF centre najmenej raz ročne a vždy keď sa vykultivuje neobvyklý organizmus alebo patogén ako B. cepacia komplex.

A. 13. *Kto je zodpovedný za pacientov, ktorí dostávajú zdieľanú starostlivosť ?*

V prípade existencie zdieľanej starostlivosti sa vyžaduje efektívna komunikácia medzi satelitnou klinikou a centrom. Za každodennú starostlivosť by mal byť zodpovedný miestny konzultant. Centrum by malo byť včas zainteresované, pokiaľ pacient nereaguje na rutinnú liečbu, alebo ak sa vyskytnú komplikácie. V takých chvíľach by sa mal zväziť preklad pacienta do CF centra.

A. 14. *Mali by sme používať univerzálne štandardy pre testy pľúcnych funkcií ?*

Univerzálne štandardy pre pľúcne funkcie sú základným predpokladom pre porovnania medzi centrami a zmysluplný vstup údajov do Európskej databázy. Národné centrá musia používať rovnakú metodiku. Boli publikované odsúhlasené štandardy.

A. 15. *Kto by mali byť základní členovia CF tímu ?*

Pediater alebo lekár pre dospelých: riaditeľ CF centra + CF špecialista (pneumológia/gastroenterológia)

- 24) Sestra špecializovaná v CF starostlivosti
- 25) Fyzioterapeut
- 26) Dietológ
- 27) Sociálny pracovník
- 28) Psychológ
- 29) Klinický farmaceut
- 30) Mikrobiológ
- 31) Sekretárka/manadžér databázy

A. 16. *Mali by byť všetci pacienti s pankreatickou insuficienciou rutinne prehliadnutí gastroenterológom?*

Nie rutinne. Vo všeobecnosti môže byť manažment pankreatickej insuficiencie dosiahnutý CF lekárom alebo CF dietológom.

A.17. *Mali by byť pacienti s CF rutinne zhodnotení na exokrinnú pankreatickú insuficienciu ? Ak áno, ako často ?*

Áno. Do 4 rokov veku by mala byť kontrola exokrinnnej pankreatickej insuficiencie vykonaná každých 6 mesiacov u pacientov s pankreatickou suficienciou. U starších detí by sa exokrinná pankreatická funkcia mala hodnotiť, ak zlyhá prospievanie, zníži sa váha alebo sa vyskytnú symptómy naznačujúce malabsorpciu. Metódou výberu pre tento účel je stanovenie fekálnej pankreatickej elastázy. Rutínne zhodnotenie by malo byť súčasťou ročnej prehliadky.

A.18. *Potrebujeme monitorovať účinnosť enzýmovej liečby u pacientov s exokrinnou pankreatickou insuficienciou ? Ak áno, ako ?*

Áno. Regulárne zhodnotenie symptómov a príznakov malabsorpcie je povinné. Zlatým štandardom zhodnotenia účinnosti enzýmovej liečby je štúdium rovnováhy tukov. Aj keď semi – kvantitatívne testy napr. mikroskopia fekálnych tukov, sú menej spoľahlivé, sú praktickejšie pre rutinné zhodnotenie pankreatickej enzýmovej substitučnej liečby.

A.19. *Aký rutinný skríning by sa mal vykonávať pre ochorenie pečene spojené s CF. Ako často by sa to malo robiť ?*

Pohmat a poklep pečene a sleziny by mal byť vykonávaný pri každej klinickej návšteve. Biologické zhodnotenie by sa malo vykonávať ročne u všetkých pacientov a malo by zahŕňať ALT, bilirubín, ALP, GMT, albumín a protrombínový čas. Mal by byť vykonaný kompletný krvný obraz na zhodnotenie znakov hypersplenizmu. Ďalšie príčiny ochorenia pečene by sa mali vylúčiť. Ultrazvuk pečene by sa mal zväziť raz ročne.

A. 20. *Kedy, ako a ako často by mali byť pacienti prehliadnutí kvôli diabetes melitus ?*

Pacienti s exokrinnou pankreatickou insuficienciou by mali byť ročne prekontrolovaní kvôli diabetes melitus od 10. roku života s modifikovaným orálnym testom na toleranciu glukózy. Aj keď inzulínový deficit bol popísaný pod 10 rokov veku. Zhodnotenie glykemického statusu môže byť indikované medzi výročnými prehliadkami u pacientov s nevysvetleným úbytkom váhy alebo respiračným zhoršením, u pacientov užívajúcich steroidy a pacientov na umelej výžive, u žien plánujúcich tehotenstvo. Skríning na diabetes by sa mal robiť aj počas tehotenstva (pred 28. týždňom tehotenstva).

A. 21. *Mali by byť pacienti vyšetrovaní na ochorenie kostí súvisiace s CF ?*

Meranie kostných minerálov môže byť nevyhnutné od 10. roku života. Skríning na ochorenie kostí môže byť vykonaný denzitometriou (DEXA). Merania by sa mali robiť každé 2 – 3 roky, alebo aj častejšie, ak je to indikované.

A. 22. *Kedy a ako by mal byť CF pacient presunutý na dospelú kliniku ?*

KEDY ?

Presun do starostlivosti o dospelých by sa mal vykonať pri vstupe do dospelosti, medzi 16. – 19. rokom. Vek prechodu by mal byť flexibilný, ale ukončený v 19. rokoch. Presun môže byť občas odsunutý alebo urýchlený z psychologických alebo medicínskych dôvodov, ako napr. transplantácia alebo vývojové oneskorenie.

AKO ?

Návrh na prechod do starostlivosti o dospelých by mal byť oznámený čoskoro po stanovení diagnózy. Všetci pacienti a ich rodičia by mali mať možnosť stretnúť sa s tímom oddelenia pre dospelých ešte pred presunom. Medzi centrami pre dospelých a detskými klinikami by mala byť odovzdaná písomná dokumentácia. Spojené kliniky medzi tímami vo veku od 15 do 19 rokov sú cenným prechodovým usporiadaním. Mala by byť zabezpečená správa o prechode, zahŕňajúca detaily diagnózy a zhodnotenie

starostlivosti od všetkých kľúčových členov tímu a otázky špeciálnej dôležitosti pre pacienta a jeho rodičov.

A. 23. *Za akých okolností je starostlivosť v pediatrickej klinike akceptovateľná pre starších pacientov ?*

Tam, kde je možnosť liečby v centre pre dospelých, predĺžená starostlivosť v pediatrickom centre je akceptovateľná len v terminálnom štádiu ochorenia.

A. 24. *Mal by byť doktor pre dospelých súčasťou pediatrického CF tímu ?*

Zainteresovanie lekára pre dospelých v pediatrickom tíme nie je akceptovateľnou náhradou za CF centrum pre dospelých. Úzka spolupráca medzi pediatrickým tímom a tímom pre dospelých je záväzná.

A. 25. *Kto je zodpovedný za vytvorenie centra pre dospelých ?*

Aliancia lekárov pre dospelých/pediatrov, rodičov, dospelých s CF, asociácií pacientov a národných a vedeckých spoločností by mala spolupracovať s miestnymi zdravotníckymi obstarávateľmi na vytvorení centier pre dospelých. Vytvorenie centra pre dospelých bude obvykle zodpovednosťou pľúcneho lekára, ktorý absolvoval doplňujúci tréning v CF starostlivosti.

A. 26. *Existuje úloha pre všeobecného lekára alebo pediatra v starostlivosti o CF pacientov*

Keďže je CF komplexnou chorobou, vyžadujúcou starostlivosť špecialistu, priama úloha všeobecného lekára v CF manažmente je obmedzená. Môže mať dôležitú úlohu v podpore rodiny. Dobrá komunikácia medzi nemocnicou a všeobecným lekárom je dôležitá. Všetky zmeny v CF liečbe by mali byť schválené CF centrom. Pod iniciovaním a riadením CF centra, môžu byť lokálni pediatri a všeobecní lekári pre dospelých zahrnutí do podpornej úlohy prostredníctvom zabezpečenia praktických opatrení pre dodanie starostlivosti.

A.27. *Akým spôsobom treba dokumentovať výsledky skiagramu? Prostredníctvom textu alebo skórovacieho systému?*

Dlhodobé porovnania hrudných skiagramov je dôležité. Dosahuje sa to priamym skúmaním a môže byť sprevádzané skórovacím systémom.

A. 28 *Ako by mala byť rutinne zhodnotená progresia pľúcneho ochorenia v rôznych vekových skupinách ?*

0 - 6 rokov

Pri každej návšteve:

- 32) symptómy a príznaky pľúcnej choroby
- 33) záznamy výšky a váhy
- 34) kultivácie spúta/výter
- 35) spirometria, čo najskôr je to možné
- 36) saturácia kyslíka

Raz ročne:

- 37) RTG hrudníka (skórované)
- 38) spirometria u detí, ak je to možné

Nad 6 rokov

Pri každej návšteve:

- 39) symptómy a príznaky pľúcneho ochorenia
- 40) spirometria
- 41) ak je FEV1<50%, potom je vyšetrenie saturácie O2 nutné
- 42) váha a výška
- 43) kultivácie spúta/výter

Raz ročne:

- 44) funkčné vyšetrenie pľúc
- 45) ak je FEV1<50%, meranie kapilárneho PaCO2 je nutné
- 46) RTG hrudníka (skórované)

A. 29. *O koľkých pacientov sa môže starať jeden CF lekár pre dospelých alebo iný člen CF tímu?*
Jeden plný pracovný úväzok na 50 - 100 pacientov závisí od veku pacientov, komplexnosti ochorenia a požiadaviek na ambulantnú a hospitalizačnú liečbu.

A. 30. *Aká by mala byť minimálna veľkosť CF centra?*
CF centrum musí byť schopné zabezpečiť multidisciplinárny tím počas 24 hodín, zabezpečuje starostlivosť, výskum, záchvat a výučbu. Na zachovanie rozvoja skúseností je nevyhnutná minimálne 50 členná databáza detí alebo dospelých.

A. 31. *Náklady na CF starostlivosť sú zložené z:*

- Podpory multidisciplinárneho CF tímu a zariadenia
- Služby vykonávané počas rutinných klinických návštev a ambulantnej starostlivosti
- Rutinné medicínske a nutričné ošetrovanie
- Prijatia v nemocnici (exacerbácie, chirurgické procedúry, psychologická starostlivosť, pre/post natálna starostlivosť)
- Starostlivosť na konci života
- Orgánová transplantácia
- Náklady na zdravotnú starostlivosť spojené s vekom a závažnosťou ochorenia

A. 32. *Ako by malo byť CF centrum financované ?*

Financovanie CF centra by malo pokryť náklady nemocnice a komunity. CF starostlivosť je stále drahšia z dôvodu komplexnosti ochorenia a nárastu populácie dospelých. Financovanie CF centier a starostlivosti by nemalo byť prenesené na pacienta, ale malo by byť národnou zodpovednosťou. Ako to bude zabezpečené, závisí už len na systéme zdravotnej starostlivosti jednotlivých krajínach.

A. 33. *Má mať každé centrum databázu ?*

Databáza je základným nástrojom vedenia CF. Každý pacient s CF by mal byť súčasťou miestnej a národnej databázy a CF tím by mal mať prístup k hlavným informáciám, aby sa umožnilo lokálne rozhodovanie a výskum.

A. 34. *Malo by každé CF centrum ponúkať domácu intravenóznú antibiotickú terapiu?*

CF centrum by malo ponúkať domácu terapiu a stanoviť kritéria pre jej použitie. Ak je to vhodné, domáca terapia môže zlepšiť kvalitu života, znížiť riziko nákazy a výdavkov na starostlivosť.

A. 35. *Aká je zodpovednosť CF centra, ak pediatrický alebo dospelý pacient opakovane zlyháva pri komunikácii s CF centrom ?*

Zodpovednosťou CF centra je pochopiť a vyriešiť príčiny základnej otázky, prečo pediatrickí alebo dospelí pacienti opakovane neprichádzajú na vyšetrenia. Dospelí pacienti sa rozhodujú slobodne, ale musia si byť vedomí potenciálnych následkov ich výberu. Ak intervencia pediatrického CF tímu, sociálneho pracovníka a psychológa pri riešení problému zlyhala, CF centrum by malo situáciu konzultovať s autoritami v oblasti ochrany detských práv.