

Муковисцидоза в Чешката Република

Въведение

За първи път диагнозата муковисцидоза (от тук нататък CF - бел. прев.) беше поставена на пациент от Пражката детска клиника през май 1946 и до 1960 след клинични прегледи и аутопсия бяха потвърдени още 26 деца. През 1960 започнахме да изучаваме CF систематично.

Разполагаме с данни на пациенти, лекувани от 1985 година насам. Списъкът съдържа 384 живи CF пациенти, от които след 1985 година 158 са починали, а за 12 от тях няма сведения. 28.5% от тях са по-възрастни от 18 години. 263 CF болни са лекувани в Центъра по CF в Прага Мотол. В Чехия има още 4 по-малки центъра, разположени в университетските болници Хардек Кралове, Пилзен, Бърно и Оломоук. Малък брой пациенти се лекуват в други големи болници. В нашия Пражки център се падат по 65.75 пациента на един CF специалист. Данните, които следват в тази статия се отнасят само до Пражкия CF център.

Групата от CF специалисти е създадена след 1990

Групата от CF специалисти е създадена след 1990 година. В нея са включени трима специалисти по детска CF, един по белодробни заболявания, специалисти по молекулярна генетика, трима физиотерапевти, един по антропология, един диетолог, един психолог, един психотерапевт (социален работник) и две сестри. Имаме тясно сътрудничество със специалисти по бронхология, гастроентерология, диабет, кардиология и други.

Диагнози

През 1960 въведохме теста Гибсън-Кук Пилокарпин Йонтофорезис за потно-хлорни прегледи. Отначало бяха поставяни диагнози на по-възрастни пациенти. След това систематично сме изследвали потно-хлорната концентрация на децата на CF пациенти, при пациенти страдащи от хронични дихателни проблеми, а също и всички подозирани случаи. До момента са проведени повече от 22000 потни изследвания.

Най-често срещана мутация при хората с CF е ДелтаF508

През 1986 бяха започнати диагнози на бременни въз основа на анализ на микровирусни ензими и амниотични течности (ГТТ). През 1988 бяха изследвани свързани показатели и най-накрая през 1990 въведохме директно молекулярна диагноза. Всички живи и 84 (72%) починали пациенти бяха подложени на генетично изследване. Най-често срещаната мутация е ДелтаF508, фигурираща при 67% от пациентите, следвана от CTRdel2,3(21kb) при 4,6% и G551D при 6% от пациентите.

Анализ на бактериална инфекция на дихателния път включва намиране на Хемофилна Инфлуенца (Хемофилен Грип), Стафилококи, *Pseudomonas aeruginosa* и други. През 1994 специални култури доведоха до откриването на *Burkholderia Cepacia*. С цел подобряване на диагнозата при инфекция с *B. Cepacia* при пациенти с CF, в Пражкия CF център от май 2001 се практикуват молекулярно генетичния метод на откриване на *B. Cepacia* комплекс и подразделянето на патогена на геномовари. Полимерната верижна реакция (ПВР) подпомага анализа на слюнка още същия ден. При изследване на първите 78 CF деца и младежи, установихме следното разпространение на *B. Cepacia*: 93% от *B. Cepacia* заразените пациенти имаха тип III-A, 5% бяха *B. Cepacia* тип III-B положителни, и едно дете беше *B. Multivorans*

позитивно към тип II. Предварителните данни показват почти цялостно заразяване с *B. Ceraia* комплекса сред Чешкото CF население.

Лечение

В началото възможността за ефикасно лечение на CF беше много ограничена. Едва след 1990 имахме възможност да се изравним с Европейския стандарт (особено при антибиотичното лечение и модерна гръдна физиотерапия).

Лечението на панкреатичната недостатъчност не беше ефикасно до 1968, и по тази причина се препоръчваше безмазна диета. По това време беше въведено по-ефективно лекарство Cotazum. Едва през 1987 когато бяха достъпни първите микротаблетки, имахме възможност да преминем към диета с по-голямо мазнинно съдържание, но количеството беше ограничено, тъй като наличните лекарства не бяха достатъчни.

След 1990 се използва диетична помощ, модулни хранения, или течна хранене, приложено чрез глъдкова техника, ПЕГ и парентрални хранителни програми чрез централен венозен катетър.

rhDNase инхалации започват през 1995

При лечение на дихателни симптоми след 1965 използвахме инхалации с муколитиците (N-acetyl-cystein) следвани от Mistabron и Ambroxolhydrochlorid (Mucosolvan). Инхалации на Amiloride бяха въведени през 1993. Най-важната промяна при лечението беше през 1995 след въвеждането на инхалации с rhDNase (Pulmozyme на Roche).

Започнахме с венозна антибиотична терапия в началото на 1970. След 1985 лекувахме всички хронично заразени с *Pseudomonas aeruginosa* 3-4 пъти през годината с комбинация от аминоглициди и бета лактами или cotrimoxazol и куинолони. По време на венозния курс, пациентите се лекуват с аерозолен Colimycine (след 1990) и при нужда с куинолони и Azitromycin (Zitromax - бел. прев.). От 1993 предпочитаме домашна венозна терапия. При пациенти, заразени с *Burkholderia Ceraia*, поради съпротивата на този микроб, те се лекуват само при клинични симптоми или повишени възпалителни показатели. Болни, заразени с *Staphylococcus aureus* се лекуват главно с големи дози антибиотици в продължение на 2-3 седмици.

Първото присаждане на бял дроб беше извършено през 1998

Първото присаждане на бял дроб беше извършено през 1998 на 22-годишна жена, клиничното състояние на която днес е безупречно. След това още 6 пациента бяха подложени на белодробно присаждане – 2 от тях са все още в много добро клинично състояние. Най-голям проблем е заразата с *Burkholderia Ceraia*, която е при 18,9% от пациентите ни, но само 45,2% от пациентите имат хронична инфекция с *Pseudomonas aeruginosa*.

Що се касае до плодовитостта на пациентите ни, знаем че трима мъже са станали бащи. Генотипът на първия от тях не ни е известен, тъй като почина на 24 години през 1973, другите двама – CFTR мутация 3849+10kg CtoT/deltaF508. Шест жени изкараха успешна бременност. Една от тях роди преждевременно, теглото на детето беше 900 грама и сега е 20 годишно, в много добро състояние. За нещастие майка му почина 5 седмици след раждането. Други две жени починаха съответно 6 и 12 години след раждането.

Продължителността на живота на CF пациентите през 2001 се очаква да бъде 29.22 години. Продължителността на живот на пациенти, починали през 1985-1990 се увеличи от 12.22 години при 48 от тях на 19.04 години при 60 пациенти, починали през 1991-1999.

Главни постижения при диагноза и лечение през последните 10 години

- Увеличаване на диагностираните пациенти, в резултат на по-често клинично съмнение
- По-добро хранене на пациентите, особено през пубертета
- По-добра пулмонарна функция (на белите дробове). Нормално очаквано ниво на FEV1>85% беше открито при 69 (38.5%) от пациентите, 19.2% от които възрастни
- FEV1 при 18 годишни е свързана с въвеждането на съвременна терапия
- Наличност на Pulmozyme, някои нови антибиотици и на правилно хранене
- Подобряване на начина на живот

Цели относно диагнозата и лечение за следващите 10 години

- По-добро познание на CF сред белодробните специалисти и районните доктори при диагноза на по-леки и нетипични случаи на CF, особено при възрастните
- Навременно информиране на всички доктори за новите терапевтични методи
- Да се подобри информираността на населението за CF
- Да се организира домашна терапия, за да се подобрят условията за домашно венозно лечение и дневен лечебен режим
- Участие на социални работници по райони за помагане на хора с CF при решаване на ежедневни проблеми
- Последно, но не по-маловажно – да се предотврати разпространението на В серасiа

Физиотерапия

Модерна физиотерапевтична техника за CF пациенти в Чешката Република се използва изцяло от 1990 насам. Основата на тяхното прилагане беше поставена на 16тата Европейска работна група по време на CF конференцията, състояла се през юни 1989 год. в Прага. Президентът на ICF(M)A по това време – господин Мартин Вейбер от Швейцария и физиотерапевтката Луиза Ланефорс от Швеция дискутираха с нашите CF доктори належащата нужда да се организира курс по физиотерапия за страните от Източна Европа в Прага в началото на 1990. През май 1990 курсът беше организиран. Това беше възможно благодарение на финансовата помощ от ICF(M)A.

...нова, модерна техника за хигиенично почистване на дихателните пътища

Луиза Ланефорс, Рита Кииселман от Германия и Питър Риджпард от Холандия обучиха 20 физиотерапевта от Полша, Източна Германия, Унгария, България, Чехословакия (сега Чешка Република и Словакия Република) и фармацевти от Румъния и Русия на нови, модерни техники за хигиенично почистване на дихателните пътища.

От тогава сме изправени пред трудна задача: изцяло да променим системата на работа и физиотерапевтични методи за всички CF пациенти.

През изминалото десетилетие работехме заедно с работната група физиотерапевти по дихателните пътища в Чешката Република.

Какво предлага физиотерапията в момента

Методи за физиотерапия за CF пациенти:

- Инхалации и инхалационни техники, формиращи част от дихателната физиотерапия
- Автогенен дренаж, флътери (Flutter), активен цикъл от дихателни упражнения – контрол на кашлица, силно издишване, ПЕП маска
- Дихателни упражнения с контрол на кашлица
- Упражнения за мобилизация и почивка
- Физическа тренировка и упражнения
- Вентилации от типа CPAP и BiPAP
- Пациенти с кислородна зависимост и възрастни с CF в листа на чакащи за белодробна трансплантация
- Физиотерапия по време на последния стадий на CF

Дневна практика при CF физиотерапия:

- Ежедневна физиотерапия на CF пациенти в клиника/болница, в съответствие в индивидуалното състояние, с използване на една или повече техники на активни дихателни упражнения и физически упражнения
- Консултации с всеки пациент, който не е в клиника/болница поне веднъж на 6 месеца, обикновено през 2-3 месеца
- Ежедневна телефонна консултация, засягаща физиотерапия
- Инструкции, обучение и контрол на ежедневна физиотерапия при запитване от пациента

От какво се състои едно посещение при физиотерапевт:

- Инхалации
- Дихателни упражнения
- Автогенен дренаж, флътер, активен цикъл от дихателни упражнения, експекторация
- Индивидуални техники, препоръчани от физиотерапевт и потърсени от пациента
- Физически упражнения

Тази голяма и радикална промяна във физиотерапията на CF пациентите беше възможна благодарение на огромната помощ от 'Нови насоки при лечение на CF' 1994-1998. След 1999 физиотерапията е част от изследователски проект (ЖЗ МСМТ 111300003) No: 17.3: 'Нови форми на физиотерапия при деца с хронични дихателни болести и при деца от интензивните отделения.'

Заклучение

...да се подобри и усъвършенства грижата за CF пациентите...

Целите за следващото десетилетие са много ясни: да се подобри и усъвършенства грижата за CF пациентите, благодарение на съвместните усилия на ECFS, ICF(M)A, IPG/CF, а също и на другите важни CF организации и общества по света. Ние вярваме, че с премахването на езиковата бариера, възрастните CF пациенти ще взимат по-голямо участие в IACFA и други активности.

Диагноза и Лечение:

Вера Ваврова, M.D., PhD, Професор; Яна Бартошова, M.D.; Павел Дрежинек, M.D.; Даниела Земкова, Др.

Физиотерапия:

Либуше Смоликова, Др.; Ленка Штербожа, П.Т.

Център по СФ Прага

Университетска болница Мотол

V Uvalu 84, 150 06, Prague 5, Czech Republic