

Врз основа на член 27 став (1) од Законот за здравствената заштита („Службен весник на Република Македонија“ број 43/12, 145/12 и 87/13), министерот за здравство донесе

У П А Т С Т В О
ЗА ПРАКТИКУВАЊЕ НА МЕДИЦИНА ЗАСНОВАНА НА ДОКАЗИ
ПРИ ЦИСТИЧНА ФИБРОЗА КАЈ ДЕЦА

Член 1

Со ова упатство се пропишува медицинско згрижување на деца со цистична фиброза преку практикување на медицина заснована на докази.

Член 2

Начинот на дијагностицирање и третман на цистичната фиброза кај деца е даден во прилог, кој е составен дел на ова упатство.

Член 3

Здравствените работници и здравствените соработници ја вршат здравствената дејност на медицинско згрижување на цистичната фиброза кај децата по правило согласно ова упатство.

По исклучок од став 1 на овој член, во поединечни случаи по оценка на докторот, може да се отстапи од одредбите на ова упатство, со соодветно писмено образложение за причините и за потребата од отстапување и со проценка за натамошниот тек на згрижувањето, при што од страна на докторот тоа соодветно се документира во писмена форма во медицинското досие на пациентот.

Член 4

Ова упатство влегува во сила наредниот ден од денот на објавувањето во „Службен весник на Република Македонија“.

Бр. 07-8895/2
30 ноември 2013 година
Скопје

МИНИСТЕР
Никола Тодоров

ЦИСТИЧНА ФИБРОЗА

МЗД Упатство
11.8.2009

- Основни податоци
- Епидемиологија
- Клиничка слика
- Дијагноза
- Третман и прогноза
- Поврзани извори

ОСНОВНИ ПОДАТОЦИ

- Цистична фиброза (ЦФ) е наследна метаболна болест. Главните симптоми вклучуваат прогресивна пулмонална симптоматологија во детството и егзокрина инсуфициенција на панкреасот што води до хронична стеатореа.

Дијагнозата се базира на потниот тест – одредување на концентрацијата на хлоридите во потта. Тестот треба да биде надополнет со одредување на генските мутации.

ЕПИДЕМИОЛОГИЈА

- ЦФ¹ е најчеста наследна метаболна болест, во најголем дел од белата популација; инциденцата варира од 1:2500 новородени (Велика Британија) до 1:20 000 (Финска).
- Болеста е автозомно рецесивна. Афектираните гени (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, CFTR- регулатор на трансмембранската спроводливост) ја кодираат синтезата на молекулите кои учествуваат во градбата на каналите за транспорт на хлоридните јони и на тој начин количеството на течност во мукозните секрети. Најголемиот број на мутациите водат кон комплетно отсуство на овие канали. Досега се опишани преку 1600 мутации.
- Респираторната болест е предизвикана од намалена количина на мукус што води кон нарушена цилијарна активност на епителните клетки на респираторниот тракт, а со тоа слабее природниот одбранбен механизам. Пациентите развиваат екцесивен инфламаторен одговор.
- 90 % од егзокриниот секреторен систем е уништен кај 85-90% од пациентите пред или кратко време по раѓањето од сопствените протеолитички ензими активирани во каналниот систем, што води кон гастроинтестинална мала абсорпција.
- Екскреторните дефекти предизвикуваат хепатална болест кај 70% (масна инфилтрација) и аспермија кај 98% од мажите. Кај жените, репродуктивниот капацитет е намален поради дехидрираност на цервикалниот мукус.

¹ ЦФ-Цистична фиброза

КЛИНИЧКА СЛИКА

- Кај ЦФ постои широк спектар на манифестации кои може да се поврзани со мутираниот генотип.
- Интестиналната опструкција предизвикана од мекониум плак е најчестиот симптом на ЦФ кај новородените деца (се гледа кај 10 % од пациентите).
- Клинички јасна панкреасна инсуфициенција настанува кај 85-90 % од случаите за време на доенечкиот период. Ова води кон хронична стеатореа, но и до нарушена абсорпција на сите нутритивни. Инсуфициентниот калориски внес води кон ретардација на растот.
- Ректалниот пролапс во некои ретки случаи може да биде единствен симптом.
- Изобилното потење води кон електролитен дефицит и развој на метаболна алкалоза.
- Кај новородени и доенчиња, ЦФ може да предизвика жолтица поради опструктивен хепатит, едемна малнутриција поради протеински дефицит, анемија и други заболувања што се должат на дефицит на липосолубилни витамини (склоност кон крвавења - витамин К; хемолитична анемија - витамин Е; покачен интракранијален притисок – витамин А).
- Респираторните симптоми може да се јават во доенечкиот период, а подоцна стануваат почести. Вообичаено, првиот симптом е хронична рекурентна кашлица. Пнеумониите најчесто се предизвикани од *Staphylococcus aureus*, *Haemophilus influenzae* и *Pseudomonas aeruginosa*.
 - Пневмонијата често е пратена со хронична колонизација со овие бактерии и постепена деструкција на белодробното ткиво.
- Хроничниот синусит е честа појава, а 10-30% од пациентите развиваат носни полипи.
- Деструкција на панкреасните островчиња од панкреатичните ензими со текот на времето може да доведе до развој на дијабет.
- Кај 98% од мажите постои недостаток на семиниферните тубули што води кон аспермија, но сперматогенезата е нормална. Значи, можна е аспирација на сперма директно од тестисите за да им се овозможи фертилноста на овие лица.
- .

ДИЈАГНОЗА

- Квантитативно мерење на електролитите (хлоридите) во потта е клучно за дијагнозата на оваа болест.
 - Хлориди во пот под 40 mmol/l се нормални; вредности над 60 mmol/l се во прилог на дијагнозата. Анализата секогаш треба да се повтори, а заради поголема сигурност треба да се изведува само во големи централизираните лаборатории.
- Анализата на генските мутации ја потврдува дијагнозата. Ако мутациите поврзани со ЦФ се докажат на двата хромозоми (хомозигот), дијагнозата е потврдена.

Панкреасната инсуфициенција може да се потврди со одредување на панкреасни ензими во фецесот. Одредување на количината на еластаза е најсигурен тест и идентификува 90 % од пациентите со ЦФ. ТРЕТМАН И ПРОГНОЗА

- Пациентите со ЦФ треба да се третираат во специјализирани центри за ЦФ².
- Третманот на панкреасната болест вклучува адекватна супституциона терапија со панкреасни ензими. Додавањето на нутритивни суплементи и дополнителни дози на липосолубилни витамини често е неопходно.
- Инхалаторен и системски антибиотски третман се користи при колонизација и инфекции со *S. Aureus*, *H. Influenzae* и *P. Aeruginosa* (ннд-С).
- Екцесивната продукција на мукус може да се намали со инхалаторна терапија: солени раствори (ннд-С), DNA-се (ннд-В), со физикална терапија (ннд-С) и со зголемување на физичката активност на пациентот (ннд-С). Локалната инфламаторна реакција може да се

² Центар за ЦФ во Р.Македонија постои само на Клиниката за детски болести – Скопје.

редуцира со инхалаторни кортикостероиди (ннд-D) и со нестероидни антиинфламаторни аналгетици, како ибупрофенот (ннд-B).

- Белодробна трансплантација е третман на избор кај некои пациенти.

Очекуваниот просечен животен век за пациентите родени во овој милениум се очекува да изнесува околу 50 години.

ПОВРЗАНИ ИЗВОРИ

6.2.2012

- Кохранови прегледи
- Интернет извори
- Литература

Кохранови прегледи

- Обата кратко и долго делувачките бета-2 агонисти може да бидат ефикасни во краткорочно и долгорочно следење на индивидуи со цистична фиброза заради бронходилататорниот одговор или бронхијалната хиперреактивност (ннд-C).
- Има недоволни докази што ја поддржуваат или негираат кислородната терапија кај индивидуите со цистична фиброза. Краткорочната кислородна терапија може да ја подобри оксигенацијата и капацитетот за вежбање (ннд-D).
- Неинвазивната вентилација како додаток на другите техники за подобрување на проодноста на дишните патишта може да биде ефикасна во подобрувањето на респираторната функција кај индивидуи со цистична фиброза, особено кај оние кои имаат тешкотии во експекторацијата на спутумот (ннд-C).
- Недоволни се доказите за ефектот инструментите за позитивен експираторен притисок (PEP) во респираторната физиотерапија за индивидуи со цистична фиброза (ннд-D).
- Омега-3 суплементите може да бидат корисни за пациентите со цистична фиброза со релативно малку несакани ефекти (ннд-C).
- Оралните калориски суплементи не обезбедуваат дополнителен ефект во нутритивниот менаџмент на умерено потхранетите деца со цистична фиброза споредено со советот за исхрана и самостојното мониторирање (ннд-B).
- Осцилирачките уреди немаат предност во однос на другите физиотераписки методи за елиминација на спутум од дишните патишта кај индивидуи со цистична фиброза (ннд-C).
- Оралните кортикостероиди како преднизолонот во доза од 1–2 mg/kg секој втор ден може да ја успорат прогресијата на белодробната болест, но и да предизвикаат катаракта или забавен раст (ннд-C)..
- Топичната администрација на краткоделувачките блокатори на натриумовите канали не ја подобрува респираторната функција кај индивидуите со цистична фиброза, туку дури може да предизвика и намалување на респираторната функција (ннд-C).
- Антистафилококната профилакса кај малите деца со цистична фиброза може да го редуцира носителството на *Staphylococcus aureus*, но клиничката важност на овој наод не е сигурна (ннд-C).
- Употребата на аминокликозидни антибиотици еднаш или три пати на ден е подеднакво ефикасна во третманот на пулмоналните егзацербации кај цистичната фиброза (ннд-B).
- Медикаментите што го редуцираат гастричниот ацидитет ја подобруваат апсорбцијата на мастите и ги редуцираат гастро-интестиналните симптоми, како абдоминална болка кај индивидуите со цистична фиброза, иако доказите се инсуфициентни (ннд-D).

Интернет извори

- Cystic fibrosis. Orphanet ORPHA586 1

Литература

- Boyle MP. Adult cystic fibrosis. JAMA 2007 Oct 17;298(15):1787-93. **PubMed**
- Davies JC, Alton EW, Bush A. Cystic fibrosis. BMJ 2007 Dec 15;335(7632):1255-9. **PubMed**

Автори:

Овој извадок е креиран и ажуриран од Издавачкиот тим на ЕБМГ (EBMG Editorial Team)

Article ID: rel00534 (031.061).

© 2012 Duodecim Medical Publications Ltd.

РЕФЕРЕНЦИ

1. Erkki Savilahti Article ID: ebm00958 (031.061)© 2012 Duodecim Medical Publications Ltd.

1. **EBM Guidelines, 11.8.2009 www.ebm-guidelines.com,**
2. **Упатството треба да се ажурира еднаш на 5 години.**
3. **Предвиденото следно ажурирање е во 2014 година.**