

Lekarz specjalista radzi

# MUKOWISCYDOZA

## sposoby rozpoznania i leczenie



**Mukowiscydoza (cystis fibrosis) jest chorobą wrodzoną. Jej przyczyną jest przemiana genu odpowiedzialnego za syntezę białkowego kanału chlorkowego (CFTR). Takich mutacji odpowiadających za nieprawidłową czynność CFTR jest około 600.**

Mukowiscydoza opisana została po raz pierwszy przez Dorothy Andersen w 1938 r. Jest chorobą ogólnoustrojową, w której na plan pierwszy wysuwają się dolegliwości oskrzelowo-płucne i enzymatyczna niewydolność trzustki z następowymi zaburzeniami trawienia i wchłaniania. Często jest przyczyną przewlekłego zapalenia zatok przynosowych i poli-

pów nosa. U małych dzieci charakterystyczne jest zapalenie oskrzelików, doprowadzające do rozstrzeni oskrzeli. W objawach klinicznych mukowiscydoza może przebiegać pod wieloma postaciami. U małych dzieci jako wypadanie słuchówki odbytu, u noworodków - niedrożność smółkowa, powyżej 10 roku życia jako refluks przełykowo-żołądkowy, cukrzyca, bezpłodność męska oraz zespół DIOS, czyli zaburzenia drożności końcowego odcinka jelita krętego.

W przypadku objawów typowych z rozpoznaniem nie ma problemów. Gorzej, gdy zmiany przebiegają dyskretnie i nietypowo np. izolowane zapalenie zatok przynosowych, polipowatość błony śluzowej nosa, nawracające infekcje dolnych dróg oddechowych. Podstawowym objawem jest kaszel, najbardziej dokuczliwy w nocy. Chory próbuje wykrztusić gęsty, zalegający śluz. Złe wchłanianie pokarmów na skutek zaburzeń w wydzielaniu enzymów trzustkowych powoduje - szczególnie u dzieci - upośledzenie rozwoju fizycznego ze wzmożonym łaknięciem i tłuszczowatymi stolcami oraz z resztkami niestrawionych pokarmów. Towarzyszy temu uszkodzenie wątroby.

W trakcie rozwoju choroby mogą występować różnorodne powikłania, między innymi: krwotoki z przewodu pokarmowego i płuc, niewydolność oddechowa, odma jamy opłucnej itp.

Rozpoznanie choroby opiera się na: Teście potowym (ilościowe oznaczenie elektrolitów w pocie; stężenie sodu i chloru powyżej 60 mmol/l jest typowe dla mukowiscydozy), następnie na teście Konduktometrycznym Wescor (przewodnictwo elektryczne potu - bardziej ujemna różnica niż u zdrowych) oraz na diagnostyce molekularnej (stwierdzenie dwóch mutacji genu CFTR na homologicznych chromosomach stanowi dowód choroby jeżeli są objawy kliniczne). W badaniach na nosicielstwo przeprowadza się analizę markerów polimorficznych. Leczenie polega na upłynnianiu i ewakuowaniu gęstej, lepkiej wydzieliny. Można tego dokonać światłowodem lub wprowadzonym w Polsce od 1995 r. lekiem będącym zmienioną postacią występującego naturalnie w organizmie enzymu trzustkowego - Pulmozyme.

Pulmozyme uważany jest za najskuteczniejszy środek zmieniający właściwości fizykochemiczne wydzieliny oskrzelowej. Po inhalacji nim koniecznym należy przeprowadzić kinezyterapię.

Obecnie trwają kliniczne badania nad innymi lekami - żelozoliną oraz amilorydem, hamującym nadmierne pochłanianie sodu. Dobrze też działają stosowane od dawna ambroksol i mukolityki np. menna. Stosuje się również kortykosterydy wziewne i niesterydowe leki przeciwza-

**SUPER TAXI**

OSOBOWE-BAGAŻOWE  
AUTOHOLOWANIE  
MIKROBUS

Kupon  
Rabatowy

**9666**

**HALO® TAXI**

**4-847-847**

- taksówki osobowe
- autobus z klimatyzacją
- busy
- przewozy bagażowe (Chłodnia)

(KRAJ I ZAGRANICA)

**Superatrakcyjne rabaty!**



**MAGNET**  
Spółka z o.o.

al. Lelewela 8a  
71-154 Szczecin  
tel. 487 65 58

Tu zakupy **24h**

to prawdziwa przyjemność  
**ZAPRASZAMY!**