

obsahem tuků a bílkovin. Doporučujeme kalorický příjem na úrovni 110–200 % normy (obvykle 120–150 % normy). 35–40 % kalorického příjmu by měly tvořit tuky a nejméně 20 % bílkoviny (0,83 g bílkovin/kg tělesné hmotnosti/den u dospělých). Nestačí-li příjem kaloricky bohaté potravy, pak přidáváme sipping, enterální (nazogastrická sonda, perkutánní gastrostomie) nebo i parenterální výživu. Dbáme i na dostatečný příjem vitamínů (viz výše) a minerálů. Vzhledem ke ztrátě chloridů a sodíku potom je indikováno i dosolování či přímo substituce NaCl (želatinové kapsle, 2–4 g/den) v případě nadměrného pocení (vlivem horkého počasí či horeček). U pacientů indikujeme pravidelné hodnocení stavu výživy **nutričním terapeutem**, který pomáhá nemocným se sestavením vyrovnaného jídelníčku individuálně přizpůsobeného věku pacienta, jeho vzdělání a fyzické aktivitě a v neposlední řadě i jeho socioekonomickým možnostem a rodinnému zázemí. Se zavedením CFTRm do léčby dochází u našich pacientů nejenom k normalizaci BMI, ale často je nárůst váhy takový, že BMI dosáhne hodnot typických pro nadváhu a mnohdy i obezitu. Zde pak nutriční terapeut pacientům upravuje jídelníček tak, aby obsahoval dostatek bílkovin a odpovídal racionálnímu stravování, což vede k řízené redukci hmotnosti. Se zavedením CFTRm do terapie právě styl jídelníčku našich nemocných doznal největších změn, od vysokokalorické stravy bohaté na tuky se přesouváme ke stravě racionální s dostatkem bílkovin (24).

Neodmyslitelnou součástí péče o CF nemocné je intervence **klinického psychologa**. Jednoznačnou indikací pro konzultaci psychologa je pomoc při sdělování diagnózy, tranzice (přechod) pacienta z dětské části CF centra na dospělé a také jakékoli zhoršení CF onemocnění (včetně paliativní péče v terminálním stavu CF). Klinický psycholog má nezastupitelnou pozici při zvažování indikace LuTx. Léčba CFTRm mívá jako nežádoucí účinek rozvoj depresivních stavů, i zde je na místě pravidelné sledování. U indikovaných případů pak nasazujeme malou dávku antidepressiv (citalopram).

Tím, jak se postupně prodlužuje medián přežití CF nemocných, můžeme očekávat nárůst výskytu tzv. **civilizačních chorob**. Cíleně

bychom měli po těchto chorobách pátrat, tak jako to děláme u nonCF populace. Jistě bychom se měli zaměřit na záchyt metabolického syndromu – hypertenze, hyperlipoproteinemie, diabetu mellitu 2. typu a obezity. Z něj potom vyplývá riziko aterosklerózy (ať již ischemické choroby srdeční nebo cévní mozkové příhody) či syndromu spánkové apnoe (OSAS). V rámci diabetu mellitu 2. typu cílíme na projevy mikro a makroangiopatie. V neposlední řadě nás zajímá funkce ledvin, rozvoj nefropatie má mnoho rizik – opakované užití nefrotoxických léků (aminoglykosidy, imunosupresivní terapie po LuTx), mikroangiopatie při DM, vliv metabolické alkalózy (při hyponatremické dehydrataci vlivem ztrát sodíku a chloridů potom).

Výrazným problémem jistě bude i nárůst nádorových onemocnění, zejména v oblasti gastrointestinálního traktu (játra, žlučové cesty, žlučník, střevo) a také non-Hodgkinských lymfomů. V současnosti již je k dispozici doporučení screeningu **kolorektálního karcinomu** (Tab. 12). U pacientů starších 40 let je indikováno kolonoskopické vyšetření. V případě negativního nálezu je další kontrolní vyšetření provedeno s odstupem 5 let. V případě nálezu adenomatózního polypu doporučujeme kontrolní kolonoskopii již za 3 roky. U imunokompromitovaných CF nemocných po orgánové transplantaci je postup identický, pouze screeningovou kolonoskopii indikujeme u pacientů starších 30 let již za 2 roky po provedené transplantaci (25).

Plánování rodičovství a genetické poradenství

S prodlužující se predikovanou střední délkou života se založení biologicky vlastní rodiny u CF nemocných dostává z roviny snů do zcela běžné všednodenní reality. Až 98 % dospělých CF **mužů** je neplodných v důsledku obstrukční azoospermie při agenezi chámovodů, toto potvrdíme vyšetřením spermioqramu. Pacient podstoupí odběr spermií nejlépe cestou mikrochirurgické aspirace z nadvarlete (MESA). Získanými spermiemi jsou pak v rámci procesu umělého oplodnění (IVF) metodou ICSI (intracytoplazmatická injekce spermie do vajíčka) oplodněny oocyty partnerky. Poté následuje embryotransfer. Pravděpodobnost otěhotnění je 45%.

Ženy s CF mohou otěhotnět přirozenou cestou, avšak v důsledku vazkého cervikálního hlenu a kyselého pH v děloze je jejich fertilita oproti zdravým ženám snížena. Užití CFTRm však viskozitu cervikálního hlenu snižuje a upravuje děložní pH, dochází i ke zlepšení stavu výživy, a to vše vede k významně vyššímu procentu CF patientek, které otěhotní přirozenou cestou. Pokud se početí nedaří i CF ženy mohou podstoupit proces IVF. Vzhledem k zátěži, kterou těhotenství pro ženu představuje, jsou stavy, kdy otěhotnění důrazně nedoporučujeme (Tab. 14). V době, kdy se pacientka snaží otěhotnět, a následně pak i během celé gravidity je nutné z léčby vysadit potenciálně teratogenní léky. Pokud pacientka užívá CFTRm, jejich vysazení nedoporučujeme. Je nutné ale pacientku poučit o tom, že CFTRm procházejí placentou i do mateřského mléka. U novorozence a kojeného dítěte je nutné kontrolovat jaterní testy a pravidelně indikovat oftalmologické vyšetření, je vhodné též monitorovat psychomotorický vývoj a mentální zdraví dítěte.

Základním předpokladem **plánování rodičovství** je genetické vyšetření partnera či partnerky na nosičství mutací CFTR genu se současně proběhlou **genetickou konzultací**.

Závěr

V posledních šesti desetiletích jsme v rámci diagnostiky a léčby cystické fibrózy zaznamenali doslova překotný vývoj. Objev CFTR genu v 80. letech 20. století spustil lavinu základního výzkumu, který vedl k lepšímu pochopení patofyziologie a vztahů genotyp–fenotyp tohoto klinicky velmi variabilního onemocnění. Sekvence genomu nám dá jasnou odpověď u oligosymptomatických pacientů s pouze hraničním výsledkem potního testu. Novorozenecký screening umožňuje velmi časnou diagnostiku CF onemocnění. Výrazně se zlepšily také naše možnosti symptomatické léčby. Díky účinné pankreatické substituci a vysokoenergetické dietě s vysokým obsahem bílkovin jsme docílili snížení incidence podvýživy u CF pacientů. Zavedení protokolů eradikační léčby u raných stadií infekcí dýchacích cest, jakož i protokolů pro redukci bakteriální nálože v dýchacích cestách u chronických kolonizací, vedlo společně s farmakologickou i nefarmakologickou