

mukolytickou léčbu k výraznému zpomalení poklesu plicních funkcí (FEV₁).

V současnosti ale naprosto přelomovým okamžikem v léčbě CF bylo zavedení CFTRm. Modulátory CFTR kanálu doslova obrátily život většiny našich pacientů vzhůru nohama. Zlepšení plicních funkcí a stavu výživy společně s vymizením kašle a minimalizací zahlenění vede u léčených pacientů k výraznému zlepšení kvality života. K normalizaci životního stylu dochází i díky poklesu počtu a frekvence infekčních exacerbací. Při zachování již zažitých preventivních epidemiolo-

gických opatření a při podstoupeném plném očkování (včetně očkování proti viru SARS-CoV-2) se pacienti s CF přestávají izolovat. Léčení pacienti vedou prakticky normální život bez omezení. Naprostá většina sportuje a začala žít společensky aktivní život. Léčení pacienti (pacientky) (po proběhlé konzultaci s klinickým genetikem) plánují založení vlastní rodiny. Klesají jejich obavy z toho, že neuvidí své dítě vyrůstat. Dostali „čas navíc.“

Cystická fibróza byla dlouho vnímaná jako smrtelné onemocnění kojenců a malých dětí. Nyní společně s prodlužující se střední délkou

života u CF pacientů očekáváme zvýšenou incidenci a prevalenci „běžných“ civilizačních chorob stejně jako u nonCF populace. Důležité bude nalézt správnou rovnováhu mezi nezbytnou léčbou CF a zátěží, kterou tato léčba pro naše pacienty znamená. Bude nutné se více orientovat na potřeby stárnoucí CF populace, a to nejen po stránce zdravotnické, ale též psychosociální. Zde můžeme těžit ze zkušeností již stávajících, kvalitně sestavených a vysoce erudovaných multidisciplinárních týmů v jednotlivých CF centrech (26).

LITERATURA

1. Castellani C, Linnane B, Pranke I, et al. Cystic Fibrosis Diagnosis in Newborns, Children, and Adults. *Semin Respir Crit Care Med*. 2019 Dec;40(6):701-714.
2. Křenková P, Piskáček T, Holubová A, et al. Distribution of CFTR mutations in the Czech population: Positive impact of integrated clinical and laboratory expertise, detection of novel/de novo alleles and relevance for related/derived populations. *J Cyst Fibros*. 2013;12(5):532-537.
3. Fila L. Cystická fibróza u dospělých. *Interní med*. 2014;16(2):54-60.
4. Bonadia LC, de Lima Marson FA, Ribeiro JD, et al. CFTR genotype and clinical outcomes of adult patients carried as cystic fibrosis disease. *Gene*. 2014 May 1;540(2):183-90. doi: 10.1016/j.gene.2014.02.040. Epub 2014 Feb 26. PMID: 24583165.
5. Český registr cystické fibrózy [Internet]. Praha. Available from: <http://www.cfregistr.cz>.
6. Vávrová V, et al. Cystická fibróza. Praha: Grada Publishing; 2006.
7. Bartošová J. Novorozenecký screening cystické fibrózy a diagnostika CFSPID. *Čes-slov Pediat*. 2019;74(7):381-386.
8. <https://cfr2.org>
9. Middleton PG, Mall MA, Dřevínek P, et al; VX17-445-102 Study Group. Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele. *N Engl J Med*. 2019 Nov 7;381(19):1809-1819. doi: 10.1056/NEJMoa1908639. Epub 2019 Oct 31. PMID: 31697873; PMCID: PMC7282384.
10. Elborn JS. Cystic fibrosis. *Lancet*. 2016;388:2519-2531.
11. Mogayzel PJ Jr, Naureckas ET, Robinson KA, et al. Cystic Fibrosis

- Foundation Pulmonary Clinical Practice Guidelines Committee. Cystic Fibrosis Foundation pulmonary guideline. Pharmacologic approaches to prevention and eradication of initial Pseudomonas aeruginosa infection. *Ann Am Thorac Soc*. 2014;11:1640-1650.
12. Milinich T, McElvaney OJ, Goss CH. Diagnosis and Management of Cystic Fibrosis Exacerbations. *Semin Respir Crit Care Med*. 2023 Apr;44(2):225-241.
13. Flume PA, Mogayzel PJ Jr, Robinson KA, et al. Cystic fibrosis pulmonary guidelines: treatment of pulmonary exacerbations. *Am J Respir Crit Care Med*. 2009 Nov 1;180(9):802-8.
14. Waters V, Stanojevic S, Atenafu EG, et al. Effect of pulmonary exacerbations on long-term lung function decline in cystic fibrosis. *Eur Respir J*. 2012;40:61-66.
15. Fila L, Šterclová M. Transplantace plic: kritéria pro referování k předtransplantačnímu vyšetření. Poziční dokument ČPFS ČLS JEP. *Stud Pneumol Phthiaseol*. 2023;83:203-206.
16. Stevens DA, Moss RB, Kurup VP, et al. Participants in the Cystic Fibrosis Foundation Consensus Conference. Allergic bronchopulmonary aspergillosis in cystic fibrosis-state of the art: Cystic Fibrosis Foundation Consensus Conference. *Clin Infect Dis*. 2003;37(Suppl 3):S225-S264.
17. Olivier KN, Weber DJ, Lee JH, et al. Nontuberculous Mycobacteria in Cystic Fibrosis Study Group. Nontuberculous Mycobacteria. Nested-cohort study of impact on cystic fibrosis lung disease. *Am J Respir Crit Care Med*. 2003;167(6):835-840.
18. Flume PA, Mogayzel PJ Jr, Robinson KA, et al. Cystic fibrosis

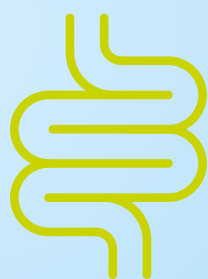
- pulmonary guidelines: pulmonary complications: hemoptysis and pneumothorax. *Am J Respir Crit Care Med*. 2010;182:298-306.
19. Singh VK, Schwarzenberg SJ. Pancreatic insufficiency in cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2017;16(Suppl 2):S70-S78.
20. Ode KL, Chan CL, Granados A, et al. Cystic fibrosis related diabetes: medical management. *J Cyst Fibros*. 2019;18(Suppl 2):S10-S18.
21. Sellers ZM, Assis DN, Paranjape SM, et al. Cystic fibrosis screening, evaluation, and management of hepatobiliary disease consensus recommendations. *Hepatology*. 2024 May 1;79(5):1220-1238. doi: 10.1097/HEP.0000000000000646. Epub 2023 Oct 26. PMID: 37934656; PMCID: PMC11020118.
22. Putman MS, Anabtawi A, Le T, et al. Cystic fibrosis bone disease treatment: Current knowledge and future directions. *J Cyst Fibros*. 2019;18(Suppl 2):S48-S55.
23. Colombo C, Ellemunter H, Houwen R, et al. ECFS. Guidelines for the diagnosis and management of distal intestinal obstruction syndrome in cystic fibrosis patients. *J cyst Fibros*. 2011;10(Suppl 2):S24-S28.
24. Turk D, Braegger ChP, Colombo C, et al. ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis. *Clinical Nutrition*. 2016;35:557-577.
25. Hadjiliadis D, Khoruts A, Zauber AG, et al. Cystic Fibrosis Colorectal Cancer Screening Consensus Recommendations. *Gastroenterology*. 2018;154:736-745.
26. Bell SC, Mall MA, Gutierrez H, et al. The future of cystic fibrosis care: a global perspective. *Lancet Respir Med*. 2020;8(1):65-124.



Oddělení gastroenterologie, hepatologie a pankreatologie
Interní a kardiologická klinika Fakultní nemocnice Ostrava

**24/10
2024**

8.00 - 15.00 |
Sanatoria Klimkovice



**7. OSTRAVSKÝ
GASTROENTEROLOGICKÝ
DEN**



TÉMA | Kazuistiky v gastroenterologii

Odborný garant: MUDr. Pavel Svoboda, Ph.D.

Interní a kardiologická klinika | Oddělení gastroenterologie, hepatologie a pankreatologie

www.fno.cz/kongresy-a-seminare

Registrace zdarma e-mailem: gastroenterologie@fno.cz

Akce bude ohodnocena ČLK v rámci kontinuálního vzdělávání.