

Cystická fibróza – editorial

Veronika Skalická

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Komentář k | Editorial on

Fila L, Grandcourtová A, Valentová Bartáková L et al. Diagnostika cystické fibrózy u dospělých. *Vnitř Lék* 2016; 62(5): 360–364.

Cystická fibróza (CF), jež se řadí mezi tzv. vzácná onemocnění, je sice chorobou stále nevyléčitelnou, ale s rozvojem poznání – jak na poli diagnostickém, tak v oblasti terapeutické – čím dál lépe léčitelnou. Prognóza onemocnění zaznamenává od roku 1938, kdy prof. D. H. Andersenová CF popsal a kdy na ni umíralo 70 % nemocných v 1. roce života, do dnešní doby trvalý a neustávající posun ve smyslu postupného prodlužování i zlepšování kvality života nemocných. V současnosti přežívá v nejrozvinutějších zemích světa 50 % nemocných 37–38 let.

Ke konci roku 2015 evidujeme v České republice 599 žijících nemocných s CF, z nichž 257, tedy více než 40 %, je starších 19 let. Cystická fibróza tedy již dávno není problematikou pediatrickou, ale stále více se s ní setkávají lékaři pečující o dospělé. V 21. století hovoříme mimo jiné i o problematice „stárnutí s CF“.

Pro prognózu je klíčová včasná diagnóza a komplexní léčba založená na multidisciplinárním přístupu a profesní zkušenosti, poskytovaná na specializovaných pracovištích, pečujících o desítky pacientů.

Ke zlepšení diagnostiky přispívá i v ČR od roku 2009 novorozenecký screening (NSCF). Před jeho zavedením byl v naší zemi věk stanovení diagnózy v průměru 1,2 roku a řada dětí tou dobou již měla významné známky onemocnění, často již nezvratné i přes okamžitě zahajovanou léčbu. S pomocí NSCF je nyní většina nemocných zachycena ve věku 4–6 týdnů a od toho okamžiku komplexně léčena, i když příznaky ještě

nejsou přítomny, s cílem zpomalit postup nemoci a oddálit rozvoj komplikací. Je však nutno mít na paměti, že screening je pouze metoda vyhledávací, nikoliv diagnostická a že za určitých okolností nemusí nemocného odhalit. Proto je na možnost CF potřeba stále pomýšlet i u jedinců, kteří screeningem prošli, a vykazují-li byť jen jediný z příznaků vedoucích k podezření na CF, indikovat vyšetření potním testem.

V terapii CF jsou nyní dalším krokem ke kauzální terapii tzv. vysoce inovativní léčebné přípravky na principu nápravy defektního proteinu zodpovědného za patologické složení sekretů exokrinních žláz; v tomto směru by budoucnost měla mít tzv. „léčba šitá pacientovi na míru“, tedy kauzální terapie nastavená dle typu jeho mutací. Tato skutečnost dává pohledu na prognózu CF zcela nové rozměry. Samozřejmě že užitek z takové nové léčby mohou mít hlavně ti nemocní, kteří mají co nejméně pokročilých orgánových změn. V těchto souvislostech je jistě zřejmé, jak důležitá je včasná diagnóza a komplexní léčebný přístup.

MUDr. Veronika Skalická

✉ veronika.skalicka@fnmotol.cz

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha

www.fnmotol.cz

Doručeno do redakce 13. 3. 2016