

A cisztás fibrózis gastroenterológiai vonatkozásai

1. A CF patológiája
2. Diagnózis
3. Klinikai tünetek: pulmonális, enterális
4. Therápiás lehetőségek: pulmonális, enterális
5. Táplálás - természetes és mesterséges, enzim-pótlás
6. Szövődmények

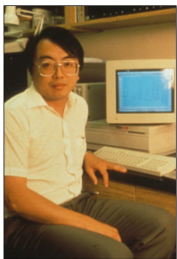
A nagy felfedezés!

1989-ben több évi kutatás után 3 genetikus megtalálta a betegségért felelős gén locusát!

A VII. chromosoma hosszú karján helyezkedik el. 3 nukleotid deletiója a fenilalanin hiányát okozza a fehérjelánc 508-ik helyén. Ezért elnevezték: delta F 508 mutációnak

Szerepét is tisztázták: az epitheliális sejtek felszínén, a sejtmembránon keresztül ki és be-jutó ionok áramlását szabályozza

Co-founders of the CF Gene



Lap-Chee Tsui, M.D.



John Riordan, Ph.D.



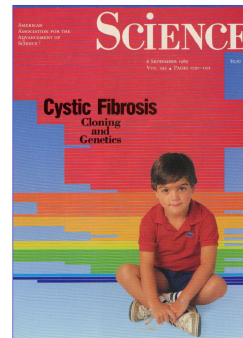
Francis S. Collins, M.D., Ph.D.



Cystic Fibrosis Foundation

...adding tomorrows every day.

Danny Bessette - 1989



Cystic Fibrosis Foundation

...adding tomorrows every day.

Mi a CFTR?

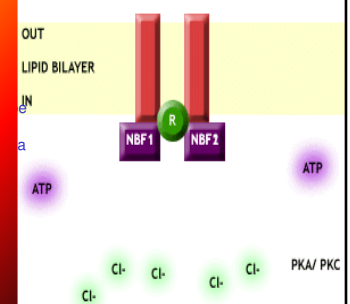
1480 aminosavból álló fehérje, melyet a 7-es chromosoma hosszú karján elhelyezkedő gén kódol.

Feladata: epitheliális sejtek membránjában a chlorid ionok áramlásának szabályozása

Működő chlorid csatorna

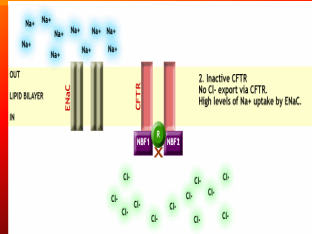
Chlorid kijut

Na normálisan áramlik be
A felszín norm. hydrációja

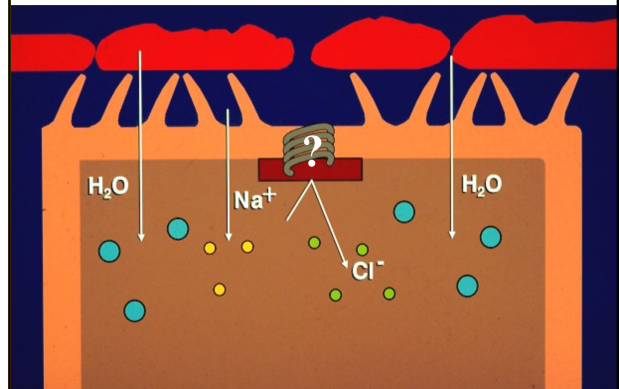


Nem működő chlorid csatorna

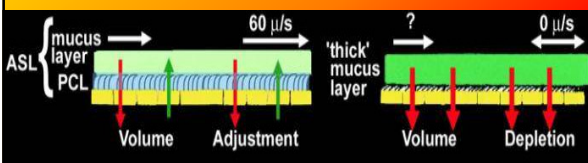
- Chlorid nem jut ki,
- Na fokozottan áramlik be
- A felszín dehidrálódik



Working Hypothesis

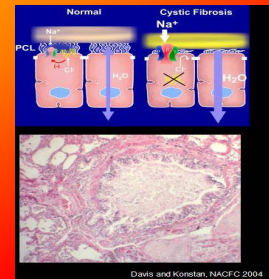


Mucociliaris clearance



Pathogenesis

- Sérült gén
- sérült/ elégtelen CFTR
- csökkent chlorid secretio
- fokozott Na absorbtio
- bronchus obstructio
- Infectio
- gyulladás
- bronchiectasia



Egészséges és Cf-es bronchus

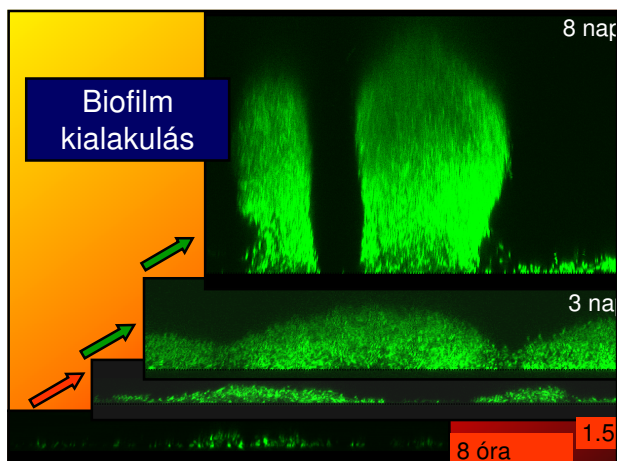
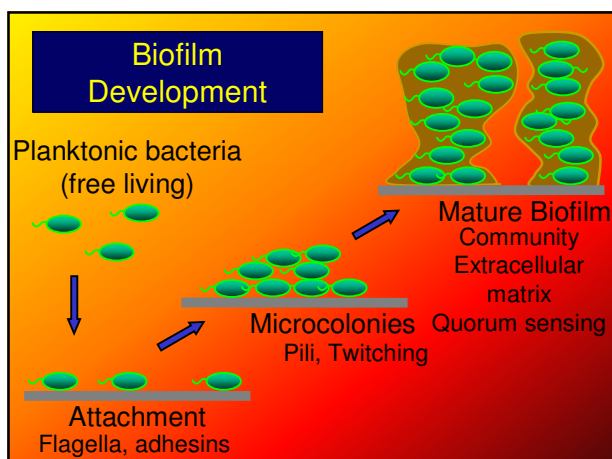


A leggyakoribb gén mutációk

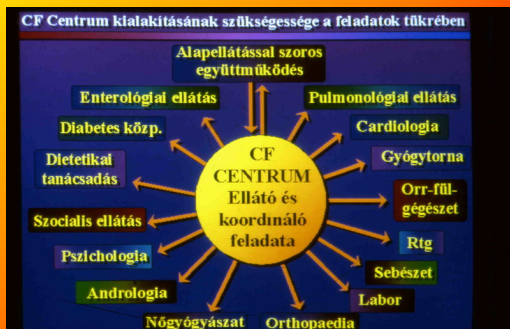
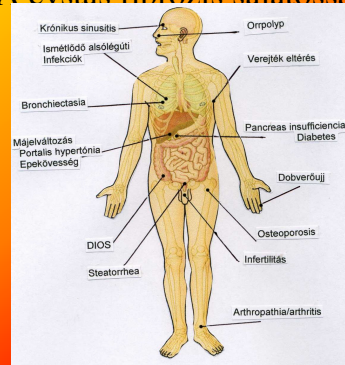
- Delta F 508 66,0 %
- G542X 2,4 % (spanyol)
- G551D 1,6 % (angol)
- N1303K 1,3 % (olasz)
- W1282X 1,2 % (zsidó-Askhenazi)
- R553X 0,7 % (német)
- 621+1G->T 0,7 % (francia-kanadai)
- 1717-1G->A 0,6 % (olasz)

Pseudomonas biofilm képződése

A pseudomonas és az epitheliális sejtek felszínén lévő receptorok között szoros kapcsolódás jön létre és megkezdődik a biofilm képződés



A cystás fibrózis szövőszégei



Enterális elváltozások pathológiája és klinikai tünetei

CFTR fehérje kóros volta vagy hiánya okozza a leggyakoribb tüneteket:

- pancreas működési zavar : enzim hiány
- meconium ileus
- anus prolapsus
- gastrooesoph. reflux
- DIOS-distális intestinális obstructiv syndroma
- fibrotizáló colonopathia
- májcirrhosis

Táplálás cisztás fibrózisban

Energia felhasználás zavart szenved:nem fiziológiás és kevésbé effektíven használódik fel, pl. izomban oxigén hiány miatt tejsav alakul a cukorból.

Energia szükséglet: alapanyagcsere, spec. dinamikus hatás és aktivitást kell figyelembe venni:

- 1.Csökkenet energia felvétel: tápl. bontása zavart
2. Nagyobb szükséglet: pótolni a hiányt
3. Fokozott munka: gyógytorna, erőltetett légzés.
Bronchus spazmus a légzési munkát 5 x-ére emeli.
4. Energia veszteség: köhögés, köpet, láz
.Krónikus hypoxia :12 x több glukos energiát igényel!

Táplálási ajánlások

Csecsemő: szoptatás 15-30% még pancreas suff.Kell-nem kell enzim? Lehet maltodextrinnel dúsítani.Alfaré v. Pregomin (hydrolizált tej.) gyenge fejlődésnél.4.hónaptól lehet hozzátáplálni: zöld-sépgép,tejszín és vaj.Enzim: 1000-2000 E/100 ml.tej

Kalória:	100 %	150%
0-3 hó:	530	795
3-6 hó:	720	1080
6-9 hó:	880	1320
9 hó:	980	1470
1 év :	1200	1800

Kisdéd, iskoláskor:

igyekezni kell az egészségesekhez hasonlóan táplálni. Fontos: nevelés! Egy korai szigorúság kevésbé viseli meg, mint a későbbiekben az evés kényszerítés fenyegető súlyvesztés esetén. Zöldség, hús, gyümölcs fokozatos bevezetése, nem túl sok édesség!

3 fő étkezés, mellette 2-3 mellék.

Tej: ¼, ½ lit. 3,5%-os. Mindenhez lehet vaját, tejszínt.

Zsírnemű: 35-40 % legyen

Fizikai megterhelést, sportot figyelembe kell venni.

Fiatalok, felnőttek.

Pubertás késhet, lányok: 40 kg, fiúk 45 kg-nál kezd.

Ennek ellensúlyozására is fontos a jó tápláltság: 2800-3200 kcal ekkor a szükséglet.

Ilyenkor derül ki az evésre nevelés effektivitása.

Enzim pótlás: 2000-3000E /elfogyasztott zsír grammja
Széklethez igazítani és zsírrűrtéshez. Ne haladj meg a 10.000 E /tkg/die mennyiséget!

Kiegészítő kezelés:

Vitaminok: D vit. E-vit. B-vit, C vit. A vit, időnként K vit.

Savcsökkentők:

Misoprostol – bicarbonat elválasztást fokozza, savcsökkentő is

H₂ antagonisták: Cimetidin, Ranitidin

Sav elválasztást csökkentő: Losec, Omeprazol

Felfúvódást csökkentő gyógyszerek:espumisan, (hagyma, fokhagyma, káposzta félétet kerülni)

GYÓGYTÁPSZEREK

Kémiailag meghatározott, teljes értékű, laktóz-purin-és gluténmentesek.Antioxidánsokkal, biogén aminokkal, szemiesszenciális tápanyagokkal dúsítottak.

Pepti Junior - elementáris. 90 ml víz+3 mérőkanál, (3x4,4 gr) 280kJ/66 kcal

Pregomin - fehérje hydrolizátum (szemielementáris)

Pediasure - tehéntejfehérje alapú,glutén,lactosmentes

Ensure plus - teljes értékű, 1,5 kcal/ml

Biosorbin MCT - teljes értékű, 150 kcal/100ml

Nutridrink – teljes értékű, 1,5 kcal/ml,

Pulmocare – légzési elégtelenségben. Magas zsírtart.

Protifar 90 - fehérje koncentrátum (lactosmentes),

1 mérőkanál: 2,2 gr fehérje, ételhez keverendő

Fantomalt – maltodextrin tartalmú, glutén-, laktóz, saccharóz mentes. Ételbe, italba keverhető

1 adagoló kanál: 2 kcal

Nutrison powder – tehéntejfehérje alapú, maltodextrint tartalmazó, ételbe, italba keverhető.

1 adagoló kanál: 2,2 kcal

TwoCal HN – teljes értékű, magas kalória tartalmú.

100 ml 200 kcal.

Szondatáplálás

Tartós étvágytalanság, súly elmaradás, súlyvesztés, étvágytalanság: mesterséges táplálás indikált.

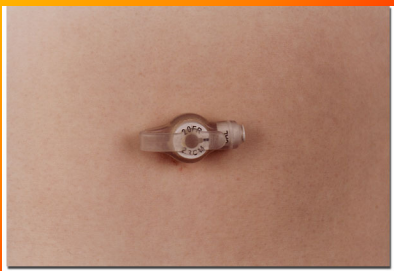
Szonda bevezetés:

nasogastrikus, naso-duodenális, naso-jejunális

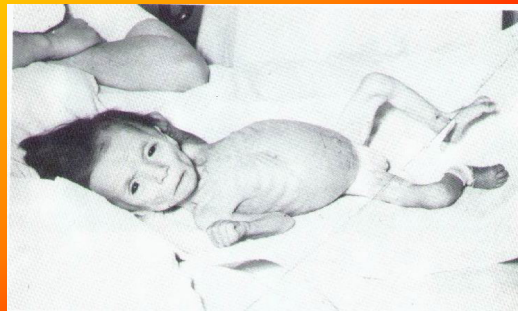
PEG: (percután endoscopos gastrostoma)

polyuretán szondák, adagoló szerelék, button.

Percutan endoscopos gastrostoma

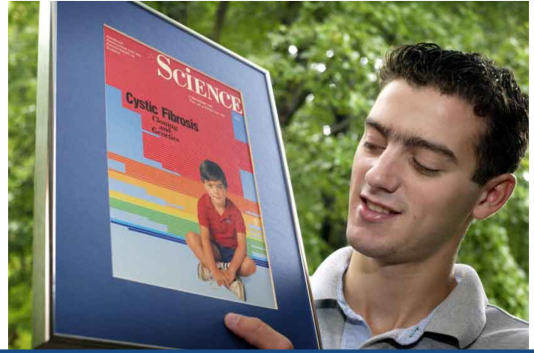


Cf-es csecsemő a 60-as években





Danny Bessette – 2003!



...adding tomorrows every day.