

# SPIS TREŚCI

Wykaz zastosowanych skrótów . . . . .	XIII
---------------------------------------	------

## CZĘŚĆ I WPROWADZAJĄCA

<b>1. Wiadomości ogólne</b> <i>Katarzyna Zybert, Katarzyna Walicka-Serzysko, Dorota Sands</i> . . . . .	3
1.1. Podstawy epidemiologii i patofizjologii mukowiscydozy . . . . .	3
1.1.1. Aktywność białka CFTR . . . . .	6
1.1.2. Zaburzenia w układzie oddechowym . . . . .	6
1.1.3. Zmiany w układzie pokarmowym . . . . .	8
1.1.4. Zmiany w układzie rozrodczym . . . . .	10
1.1.5. Zmiany w gruczołach potowych . . . . .	10
1.1.6. Rokowanie . . . . .	11
1.2. Zasady rozpoznawania . . . . .	12
1.2.1. Badanie przesiewowe noworodków . . . . .	13
1.2.2. Symptomy kliniczne i pozytywny wywiad w kierunku mukowiscydozy . . . . .	14
1.2.3. Laboratoryjne potwierdzenie dysfunkcji białka CFTR . . . . .	15
1.3. Poradnictwo genetyczne . . . . .	18
1.4. Rola zakażeń krzyżowych i ich wpływ na życie codzienne . . . . .	21
1.4.1. Zasady zapobiegania zakażeniom krzyżowym . . . . .	24
1.5. Szczepienia ochronne . . . . .	26
Piśmiennictwo . . . . .	28

## CZĘŚĆ II WCZESNE LATA Z MUKOWISCYDOZĄ

<b>2. Opieka lekarska</b> <i>Katarzyna Zybert, Katarzyna Walicka-Serzysko, Dorota Sands</i> . . . . .	33
2.1. Badania przesiewowe noworodków w kierunku mukowiscydozy . . . . .	33
2.1.1. Opieka nad dziećmi po rozpoznaniu mukowiscydozy . . . . .	36
2.2. Opieka nad pacjentem z niejednoznacznym wynikiem badania przesiewowego . . . . .	37
2.3. Przebieg choroby oskrzelowo-płucnej i jej powikłania w pierwszych latach życia . . . . .	41
2.3.1. Monitorowanie choroby oskrzelowo-płucnej . . . . .	42
2.3.2. Zaostrzenie choroby oskrzelowo-płucnej . . . . .	44
2.3.3. Leczenie choroby oskrzelowo-płucnej . . . . .	44
2.3.4. Niedodma . . . . .	47

2.4. Powikłania pozapłucne u młodszych dzieci . . . . .	49
2.4.1. Niedrożność smółkowa . . . . .	49
2.4.2. Zespół czopa smółkowego . . . . .	51
2.4.3. Wypadanie śluzówki odbytu . . . . .	51
2.4.4. Niewydolność zewnątrzwydzielnicza trzustki . . . . .	51
2.4.5. Ostre i przewlekłe zapalenie trzustki . . . . .	52
2.4.6. Zespół niedrożności dystalnego odcinka jelita cienkiego . . . . .	53
2.4.7. Refluks żołądkowo-przelykowy . . . . .	54
2.4.8. Mukocele . . . . .	54
2.4.9. Wgłobienie jelit . . . . .	55
2.4.10. Problemy hepatologiczne . . . . .	55
2.4.11. Przewlekłe zapalenie zatok przynosowych . . . . .	56
2.4.12. Zaburzenie gospodarki wodno-elektrolitowej . . . . .	58
Piśmiennictwo . . . . .	59
<b>3. Aspekty żywieniowe. Żywnienie w pierwszych latach życia – fundamenty na przyszłość</b> <i>Monika Mielus</i> . . . . .	61
3.1. Zasady diety . . . . .	62
3.1.1. Zapotrzebowanie na energię i makroskładniki . . . . .	62
3.1.2. Dieta i edukacja żywieniowa . . . . .	64
3.2. Ocena i monitorowanie stanu odżywienia . . . . .	66
3.3. Suplementacja enzymatyczna . . . . .	71
3.4. Suplementacja witaminowa . . . . .	75
3.5. Suplementacja chlorkiem sodu . . . . .	77
Piśmiennictwo . . . . .	79
<b>4. Aspekty fizjoterapii</b> <i>Natalia Jeneralska</i> . . . . .	81
4.1. Rola fizjoterapii w leczeniu mukowiscydozy . . . . .	81
4.2. Nebulizacja . . . . .	83
4.3. Techniki drenażowe u niemowląt, małych dzieci i dzieci w wieku szkolnym . . . . .	86
4.3.1. Fizjoterapia u niemowląt i małych dzieci . . . . .	86
4.3.2. Fizjoterapia u dzieci w wieku przedszkolnym . . . . .	87
4.3.3. Fizjoterapia u dzieci w wieku szkolnym . . . . .	88
4.4. Zalecenia dotyczące higieny nebulizatorów i sprzętów używanych do drenażu drzewa oskrzelowego . . . . .	88
Piśmiennictwo . . . . .	89
<b>5. Aspekty psychologiczne</b> <i>Urszula Borawska-Kowalczyk</i> . . . . .	91
5.1. Wsparcie psychologiczne po rozpoznaniu mukowiscydozy . . . . .	92
5.1.1. „Tradycyjna” versus „przesiewowa” diagnoza – aspekty psychologiczne . . . . .	92
5.1.2. Relacja lekarza z rodziną dziecka z mukowiscydozą . . . . .	96
5.1.3. Opieka psychologiczna w ośrodku mukowiscydozy. . . . .	96
5.2. Funkcjonowanie rodziny z dzieckiem z mukowiscydozą . . . . .	97
5.2.1. Rodzic w roli terapeuty . . . . .	97
5.2.2. Depresja poporodowa . . . . .	98
5.2.3. Depresja i lęk u rodziców dzieci z mukowiscydozą – badania przesiewowe . . . . .	99
5.2.4. Równowaga między zachowaniami prozdrowotnymi a życiem jak rówieśnicy . . . . .	100
5.2.5. Badania lekarskie i procedury medyczne . . . . .	100
5.2.6. Pierwsze lata dziecka z mukowiscydozą . . . . .	101
Piśmiennictwo . . . . .	102

**CZĘŚĆ III**  
**NASTOLATEK Z MUKOWISCYDOZĄ**

<b>6. Opieka lekarska</b> <i>Katarzyna Walicka-Serzysko, Katarzyna Zybert, Dorota Sands</i> . . . . .	107
6.1. Progresja choroby oskrzelowo-płucnej w wieku młodzieńczym . . . . .	107
6.1.1. Powikłania choroby oskrzelowo-płucnej . . . . .	114
6.1.2. Krwioplucie . . . . .	114
6.1.3. Odma opłucnowa . . . . .	116
6.1.4. Niewydolność oddychania . . . . .	119
6.1.5. Modulatory białka CFTR . . . . .	120
6.2. Zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej – postępowanie w opiece ambulatoryjnej . . . . .	121
6.2.1. Leczenie zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej u chorych z zakażeniem dróg oddechowych <i>Staphylococcus aureus</i> . . . . .	125
6.2.2. Leczenie zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej u chorych z zakażeniem dróg oddechowych <i>Pseudomonas aeruginosa</i> . . . . .	126
6.3. Powikłania pozapłucne u dzieci w wieku szkolnym . . . . .	129
6.3.1. Zaburzenia tolerancji glukozy i cukrzycy w przebiegu mukowiscydozy . . . . .	130
6.3.2. Przewlekłe zapalenie zatok przynosowych . . . . .	133
6.3.3. Choroba wątroby w przebiegu mukowiscydozy . . . . .	136
6.3.4. Zespół jelitowego przerostu bakteryjnego . . . . .	138
6.3.5. Kolonopatia włókniejąca . . . . .	138
Piśmiennictwo . . . . .	139
<b>7. Aspekty żywieniowe. Wyzwania żywieniowe u nastolatków z mukowiscydozą</b> <i>Monika Mielus</i> . . . . .	141
7.1. Zasady postępowania żywieniowego . . . . .	141
7.1.1. Zapotrzebowanie na energię i makroskładniki . . . . .	141
7.1.2. Jakość diety i profilaktyczne postępowanie dietetyczne . . . . .	142
7.1.3. Drogowskaz żywieniowy w dobie leczenia przyczynowego . . . . .	143
7.2. Monitorowanie stanu odżywienia . . . . .	144
7.2.1. Ocena stanu odżywienia . . . . .	144
7.2.2. Ocena gęstości mineralnej kości i składu ciała . . . . .	145
7.2.3. Zaburzenia wzrastania . . . . .	146
7.3. Zapobieganie i leczenie niedożywienia . . . . .	146
7.3.1. Patogeneza zaburzeń stanu odżywienia . . . . .	146
7.3.2. Postępowanie żywieniowe w niedożywieniu . . . . .	147
7.3.3. Żywnienie enteralne . . . . .	150
7.4. Zaburzenia odżywiania . . . . .	150
7.5. Postępowanie dietetyczne w zaburzeniach tolerancji glukozy i cukrzycy w przebiegu mukowiscydozy. . . . .	153
7.5.1. Specyfika zaburzeń tolerancji glukozy w mukowiscydozie . . . . .	153
7.5.2. Zalecenia dietetyczne w CFRD . . . . .	153
7.5.3. Zalecenia dietetyczne w nieprawidłowej tolerancji glukozy . . . . .	154
Piśmiennictwo . . . . .	155
<b>8. Aspekty fizjoterapeutyczne</b> <i>Natalia Jenerska</i> . . . . .	157
8.1. Uzyskiwanie samodzielności w wykonywaniu zabiegów inhalacyjno-drenażowych . . . . .	157
8.2. Dobór odpowiednich technik drenażowych do wieku i stanu zdrowia pacjenta . . . . .	158
8.3. Rola aktywności fizycznej w procesie fizjoterapii . . . . .	159

8.4. Nieinwazyjna wentylacja mechaniczna . . . . .	160
8.5. Irygacja zatok przynosowych u chorych na mukowiscydozę . . . . .	161
Piśmiennictwo . . . . .	162
<b>9. Aspekty psychologiczne</b> <i>Urszula Borawska-Kowalczyk</i> . . . . .	163
9.1. Przestrzeganie zaleceń terapeutycznych u młodzieży z mukowiscydożą . . . . .	164
9.1.1. Czynniki wpływające na współpracę w leczeniu nastoletnich pacjentów . . . . .	167
9.1.2. Interwencje wspierające współpracę w leczeniu nastoletników z mukowiscydożą . . . . .	168
9.1.3. Wyzwania związane z leczeniem w niedalekiej przyszłości . . . . .	172
9.2. Funkcjonowanie emocjonalne . . . . .	172
9.2.1. Depresja i lęk u nastoletników z mukowiscydożą – badania przesiewowe . . . . .	173
9.2.2. Leczenie przyczynowe a stan psychiczny . . . . .	174
9.3. Funkcjonowanie społeczne . . . . .	175
9.4. Nauka i funkcjonowanie szkolne . . . . .	177
9.5. Przejście pod opiekę z ośrodka pediatrycznego do ośrodka leczenia mukowiscydozy dla dorosłych . . . . .	179
Piśmiennictwo . . . . .	181
<b>Aneks</b> . . . . .	183
Tabela 1. Antybiotykoterapia doustna . . . . .	183
Tabela 2. Leki wziewne stosowane u chorych na mukowiscydozę i nebulizatory zalecane przez producentów . . . . .	187
Tabela 3. Zalecenia dotyczące czyszczenia i dezynfekcji nebulizatorów stosowanych przez chorych na mukowiscydozę w warunkach domowych oraz podczas pobytu w szpitalu . . . . .	190
Tabela 4. Terapie modulatorami białka CFTR . . . . .	191
<b>Skorowidz</b> . . . . .	195