

OBSAH

I. Úvod	9		
1. Co je cystická fibróza	11		
2. Výskyt	13		
3. Historie	13		
4. CF dnes	17		
II. Genetika a podstata onemocnění	19		
1. Patogeneze	21		
2. Dědičnost CF	21		
III. Diagnóza CF	25		
1. Screening	27		
2. Klinické podezření	27		
3. Laboratorní diagnostika	30		
3.1. Potní test	30		
3.2. Molekulárně genetická a prenatální diagnostika	30		
3.2.1. <i>Přímá a nepřímá diagnostika mutací CFTR genu</i>	30		
3.2.1.1. <i>Přímá diagnostika mutací</i>	31		
3.2.1.2. <i>Nepřímá diagnostika</i>	32		
3.2.2. <i>Význam molekulárně genetického vyšetření</i>	32		
3.2.2.1. <i>Pro postižené jedince</i>	32		
3.2.2.2. <i>Pro rodiče postiženého jedince</i>	32		
3.2.2.3. <i>Pro sourozence a pokrevní příbuzné</i>	32		
		3.2.2.4. <i>Pro jedince, v jejichž rodinách se CF dosud nevyskytla</i>	33
		3.2.3. <i>DNA banka</i>	34
		3.2.4. <i>Prenatální diagnóza CF</i>	34
		3.2.5. <i>Preimplantační diagnostika</i>	37
		3.2.6. <i>Úloha genetického poradenství</i>	37
		3.3. <i>Měření transepiteliálního rozdílu potenciálů</i>	38
		4. <i>Souhm</i>	39
		IV. Respirační ústrojí u CF	41
		1. <i>Patofyziologie</i>	43
		2. <i>Laboratorní metody</i>	45
		2.1. <i>Mikrobiologické vyšetření respiračních sekretů</i>	45
		2.2. <i>Funkce plic, její změny a vývoj</i>	45
		2.3. <i>Krevní plyny a acidobazická rovnováha</i>	50
		2.4. <i>Zobrazovací metody</i>	50
		2.4.1. <i>Rtg nález</i>	50
		2.4.2. <i>HRCT</i>	50
		2.4.3. <i>Scintigrafie</i>	50
		2.5. <i>Využití bronchoskopického vyšetření v diagnostice a léčbě CF</i>	51
		2.6. <i>Ukazatelé zánětu</i>	53
		2.7. <i>ORL vyšetření</i>	53
		3. <i>Klinické projevy a průběh respiračního onemocnění u CF</i>	53

4. Plicní infekce u pacientů s CF	54	2.2. Antibiotická terapie u CF pacientů	76
4.1. Virové infekce	55	3. Léčení zánětu	79
4.2. Bakteriální infekce	55	4. Léčení komplikací	80
4.2.1. Nejčastější patogeny	55	4.1. Léčení sinusitid	80
4.2.2. <i>Pseudomonas aeruginosa</i>	55	4.2. Léčení polypóz	81
4.2.3. <i>Burkholderia cepacia</i>	56	4.3. Bronchodilatační léčba	81
4.3. Ostatní patogeny	57	4.4. Léčení atelektáz	81
5. Komplikace	57	4.5. Léčení pneumotoraxu	81
5.1. Pansinusitida	57	4.6. Léčení hemoptýzy	82
5.2. Nosní polypóza	58	4.7. Léčení kardiálních příznaků	82
5.3. Bronchiektázie	58	5. Dlouhodobá domácí kyslíková terapie (DDOT)	82
5.4. Atelektázy	58	6. Transplantace plic	83
5.5. Pneumotorax	58	6.1. Historie	83
5.6. Hemoptýza	58	6.2. Indikace k transplantaci obecně	83
5.7. Respirační insuficience	59	6.3. Výběr pacientů s CF	84
5.8. Cor pulmonale	59	6.4. Čekací fáze	85
V. Léčení respiračního onemocnění	61	6.5. Operace	86
1. Péče o průchodnost dýchacích cest	63	6.6. Pooperační průběh	87
1.1. Zředování hlenu	63	6.7. Medikace	87
1.2. Léčebná rehabilitace	64	6.8. Ambulantní péče	88
1.2.1. <i>Aktivní cyklus dechových technik</i>	66	6.9. Akutní rejekce a infekce	89
1.2.2. <i>Autogenní drenáž</i>	67	6.10. Dlouhodobé přežívání	89
1.2.3. <i>PEP systém dýchání</i>	69	6.11. Transplantace plic v ČR	89
1.2.4. <i>PEP maska</i>	70	VI. Gastroenterologie u CF	91
1.2.5. <i>Flutter – oscilující PEP systém dýchání</i>	71	1. Úvod	93
1.2.6. <i>Inhalace – součást respirační fyzioterapie</i>	73	2. Pankreas	94
1.2.7. <i>Léčebné polohy těla a tělesná kondiční cvičení</i>	74	2.1. Insuficience exokrinní funkce pankreatu	94
2. Léčba plicní infekce	75	2.1.1. <i>Patofyziologie</i>	94
2.1. Prevence	75	2.1.2. <i>Diagnostika</i>	94

2.1.3. <i>Klinické projevy</i>	95	5.2.1. <i>Patofyziologie</i>	106
2.1.4. <i>Terapie</i>	95	5.2.2. <i>Diagnostika</i>	106
2.2. <i>Pankreatitida</i>	97	5.2.3. <i>Klinické projevy</i>	106
2.3. <i>Diabetes mellitus</i>		5.2.4. <i>Terapie</i>	106
<i>vázaný na CF</i>	97	5.3. <i>Invaginace</i>	107
2.3.1. <i>Etiopatogeneze</i>		5.4. <i>Onemocnění appendixu</i>	108
<i>onemocnění</i>	98	6. <i>Tlusté střevo</i>	108
2.3.2. <i>Diagnostika CFRD</i>	98	6.1. <i>Fibrotizující kolonopatie</i>	108
2.3.3. <i>Klinika CFRD</i>	98	6.1.1. <i>Patofyziologie</i>	108
2.3.4. <i>Terapie CFRD</i>	99	6.1.2. <i>Diagnostika</i>	109
2.3.4.1. <i>Perorální antidiabetika</i>	99	6.1.3. <i>Klinické projevy</i>	109
2.3.4.2. <i>Inzulín</i>	99	6.1.4. <i>Terapie</i>	109
2.3.4.2.1. <i>Inzulínová léčba – včasná</i>		6.2. <i>Prolaps rekta</i>	110
<i>diagnóza diabetu</i>	99	7. <i>Játra a žlučové cesty</i>	110
2.3.4.2.2. <i>Inzulínová léčba – pozdní</i>		7.1. <i>Patofyziologie</i>	110
<i>diagnóza diabetu</i>	99	7.2. <i>Diagnostika</i>	111
2.3.4.2.3. <i>Technické podmínky</i>		7.3. <i>Klinické příznaky</i>	112
<i>léčby inzulinem</i>	100	7.4. <i>Terapie</i>	113
2.3.4.3. <i>Dieta CFRD</i>	100		
2.3.4.4. <i>Zásady léčby CFRD</i>	100	8. <i>Výživa</i>	113
		8.1. <i>Příčiny malnutrice</i>	114
3. <i>Jícen</i>	101	8.2. <i>Postup nutriční podpory</i>	116
3.1. <i>Gastroezofageální reflux</i>	101	8.3. <i>Suplementace minerálů</i>	
3.1.1. <i>Patofyziologie GER</i>	101	<i>a vitamínů</i>	117
3.1.2. <i>Diagnostika</i>	102	8.4. <i>Zvláštnosti výživy</i>	
3.1.3. <i>Klinické projevy</i>	102	<i>kojenců s CF</i>	119
3.1.4. <i>Terapie</i>	102		
		VII. Ostatní systémy	
4. <i>Žaludek</i>	103	a komplikace	121
4.1. <i>Peptické vředy</i>	103		
4.2. <i>Gastritida</i>	103	1. <i>Postižení potních žláz</i>	123
5. <i>Tenké střevo</i>	104	2. <i>Postižení reprodukčního</i>	
5.1. <i>Mekoniový ileus</i>	104	<i>ústrojí</i>	123
5.1.1. <i>Patofyziologie</i>	104		
5.1.2. <i>Diagnostika</i>	104	3. <i>Osteoporóza</i>	123
5.1.3. <i>Klinické příznaky</i>	105		
5.1.4. <i>Terapie</i>	105	4. <i>Kardiomyopatie</i>	124
5.2. <i>Distální intestinální</i>		5. <i>Projevy autoimunity</i>	124
<i>syndrom</i>	105		

VIII. Psychologické aspekty onemocnění CF	127	XI. Sociální minimum pro pacienty s CF	139
IX. Závěr a prognóza	135	Seznam zkratk	146
X. Klub rodičů a přátel dětí nemocných CF	137	Rejstřík	147