

Obsah

| | |
|---|-----------|
| 1. Úvod | 9 |
| 1.1. Co je to CF? | 9 |
| 1.2. Co se děje v organismu nemocných? | 10 |
| 1.3. Jak je častá CF? | 12 |
| 2. Historie | 13 |
| 3. Genetika a molekulárně genetické vyšetření | 15 |
| 3.1. Přímá a nepřímá diagnostika mutací | 16 |
| 3.2. Jaký význam má molekulárně genetické vyšetření | 18 |
| 3.3. Co je DNA banka | 20 |
| 3.4. Co je to prenatální diagnostika CF | 24 |
| 3.5. Plánované rodičovství u nemocných s CF a jejich partnerů | 21 |
| 3.6. Možnosti preimplantační prenatální genetické diagnostiky a prevence CF | 22 |
| 3.7. Genová terapie | 22 |
| 3.8. Úloha specializovaného genetického poradenství | 22 |
| 4. Diagnóza | 23 |
| 5. Příznaky CF | 25 |
| 5.1. Dýchací ústrojí | 28 |
| 5.1.1. Normální dýchací ústrojí | 28 |
| 5.1.2. Dýchací ústrojí u nemocných s CF | 30 |
| 5.1.3. Klinické projevy nemoci | 33 |
| 5.1.4. Infekce dýchacích cest | 35 |
| 5.1.4.1. <i>Stafylokoky</i> a jiné bakterie | 35 |
| 5.1.4.2. <i>Pseudomonas aeruginosa</i> | 36 |
| 5.1.4.3. <i>Burkholderia cepacia</i> | 37 |
| 5.1.5. Laboratorní vyšetření | 37 |
| 5.1.6. Komplikace postihující dýchací ústrojí | 42 |

| | |
|---|-----------|
| 5.2. Zaživací ústrojí | 44 |
| 5.2.1. Normální trávicí ústrojí a jeho činnost | 44 |
| 5.2.2. Trávicí ústrojí u CF | 45 |
| 5.2.2.1. Pankreas | 46 |
| 5.2.2.1.1. Zevní sekrece pankreatu | 46 |
| 5.2.2.1.2. Zánět slinivky břišní | 48 |
| 5.2.2.1.3. Cukrovka | 48 |
| 5.2.2.2. Postižení střeva | 48 |
| 5.2.2.2.1. Mekoniový ileus | 48 |
| 5.2.2.2.2. Ekvivalent mekoniového ileu | 48 |
| 5.2.2.2.3. Strikтуры střeva | 49 |
| 5.2.2.2.4. Výhřez konečníku | 49 |
| 5.2.2.2.5. Bolesti břicha | 49 |
| 5.2.2.3. Postižení jícnu | 49 |
| 5.2.2.4. Postižení jater | 50 |
| 5.2.2.5. Porucha stavu výživy | 50 |
| 5.2.2.6. Avitaminózy | 57 |
| 5.2.2.7. Laboratorní vyšetření zaživacího ústrojí | 58 |
| 5.3. Potní žlázy | 59 |
| 5.4. Reprodukční ústrojí | 59 |
| 5.4.1. Reprodukční ústrojí mužů | 60 |
| 5.4.2. Reprodukční ústrojí u žen | 60 |
| 5.4.2.1. Těhotenství | 61 |
| 5.4.2.2. Kojení | 63 |
| 5.4.2.3. Antikoncepce | 63 |
| 6. Léčení CF | 65 |
| 6.1. Obecné zásady | 66 |
| 6.2. Léčení onemocnění dýchacího ústrojí | 69 |
| 6.2.1. Prevence infekce | 69 |
| 6.2.2. Léčení infekce | 72 |
| 6.2.3. Léčení zánětu | 75 |
| 6.2.4. Péče o průchodnost dýchacích cest | 75 |
| 6.2.4.1. Zkapalňování hlenu | 75 |
| 6.2.4.2. Léčebná rehabilitace | 78 |
| 6.2.4.2.1. RFT u novorozenců, kojenců a batolat | 79 |
| 6.2.4.2.2. RFT při hospitalizaci novorozenců, kojenců a batolat | 84 |
| 6.2.4.2.3. RFT u větších dětí | 85 |
| 6.2.4.2.4. Techniky respirační fyzioterapie | 88 |
| 6.2.4.2.5. Dechová gymnastika | 95 |
| 6.2.4.2.6. Kondiční tělesná cvičení | 96 |

| | |
|--|------------|
| 6.2.5. Léčení komplikací postihujících dýchací ústrojí | 96 |
| 6.2.6. Ostatní léčebné metody | 98 |
| 6.3. Léčení zažívacích problémů | 99 |
| 6.3.1. Dieta | 99 |
| 6.3.2. Pankreatické enzymy | 101 |
| 6.3.3. Vitaminy | 102 |
| 6.3.4. Léčení komplikací | 103 |
| 6.4. Léčení ostatních projevů CF | 105 |
| 7. Rodina, škola a volba povolání | 107 |
| 8. Psychologické aspekty onemocnění CF | 109 |
| 9. Vyhledky nemocných s CF | 113 |
| 10. Literatura | 115 |
| 11. Celostátní centrum pro diagnostiku, léčbu a prevenci CF při FN Motol a UK 2. LF | 117 |
| 12. Klub rodičů a přátel dětí nemocných cystickou fibrózou | 121 |
| 13. Sociální minimum pro pacienty s CF | 122 |
| 14. Cizí slova a zkratky | 131 |