

**43.****Odborné usmernenie Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky  
o poskytovaní zdravotnej starostlivosti pacientom s cystickou fibrózou**

Dňa: 30.11.2010

Číslo: Z55242/2010 – OZS

Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky podľa § 45 ods. 1 písm. b) a c) zákona č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov vydáva toto odborné usmernenie:

**Čl. I****Predmet odborného usmernenia**

Toto odborné usmernenie ustanovuje postup pri poskytovaní zdravotnej starostlivosti pacientom s cystickou fibrózou (ďalej len „CF“). Účelom tohto odborného usmernenia je upraviť koordinovanú komplexnú zdravotnú starostlivosť o osoby s CF v Centrách cystickej fibrózy (ďalej len „Centrum CF“).

**Čl. II****Cieľové zdravotnícke zariadenia**

(1) Komplexnú zdravotnú starostlivosť o pacientov s CF zabezpečujú Centrá CF. Centrum CF je súčasťou oddelenia pneumológie a ftizeológie v ústavnom zdravotníckom zariadení, ktoré je personálne zabezpečené a materiálno-technicky vybavené podľa osobitného predpisu.<sup>1)</sup>

(2) Centrum CF je integrovanou súčasťou pneumologického pracoviska (kliniky, oddelenia) zdravotníckeho zariadenia, ktoré poskytuje ústavnú zdravotnú starostlivosť a dispenzarizuje najmenej 50 pacientov.

(3) Komplexná zdravotná starostlivosť o pacientov s CF zahŕňa diagnostiku a liečbu komplikácií súvisiacich s CF, ktorými sú infekcia, syndróm distálnej intestinálnej obštrukcie (DIOS), gastrointestinálne krvácanie, portálna hypertenzia, cirhóza, diabetes mellitus, osteoporóza, respiračné zlyhanie, kardiálne zlyhanie, pankreatitída, malnutícia, dlhodobá enterálna výživa, dlhodobá domáca kyslíková liečba (DDOT), bronchoskopia a bronchoalveolová laváž (BAL).

(4) Ambulantné genetické vyšetrenie vykonáva zdravotnícke zariadenie, ktoré poskytuje ambulatnú zdravotnú starostlivosť v špecializačnom odbore lekárska genetika. Súčasťou vyšetrenia je genealógia, podrobná anamnéza, klinické vyšetrenie, vyhodnotenie závažnosti a charakteru príznakov zo spektra cystickej fibrózy, genetická syndromológia a indikácia genetického testovania.

<sup>1)</sup> Výnos Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky z 10. septembra 2008 č. 09812/2008-OL o minimálnych požiadavkách na personálne zabezpečenie a materiálno-technické vybavenie jednotlivých druhov zdravotníckych zariadení uverejnený v čiastke č. 32-51/2008 Vestníka Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky (oznámenie č. 410/2008 Z. z.) v znení neskorších predpisov.

(5) Podávanie intravenózných antibiotík a vykonávanie respiračnej fyzioterapie v domácom prostredí<sup>2)</sup> môže vykonávať aj agentúra domácej ošetrovateľskej starostlivosti (ADOS).

(6) Genetické testovanie pacientov s CF sa vykonáva po štandardnej genetickej konzultácii a indikácii lekárom so špecializáciou v špecializačnom odbore lekárská genetika, po odoslaní pacienta ošetrovateľom a po získaní informovaného súhlasu s genetickým testovaním.

### Čl. III

#### Kompetentní zdravotníckí pracovníci

(1) Pacienti s CF vyžadujú multidisciplinárnu starostlivosť. Zabezpečenie vysokého štandardu starostlivosti vyžaduje potrebný počet zdravotníckych pracovníkov Centra CF a materiálne – technické vybavenie<sup>1)</sup> podľa počtu pacientov, ktorí Centrum CF navštevujú. Počet zdravotníckych pracovníkov sa musí úmerne zvyšovať s narastajúcim počtom pacientov.

(2) Kompetentnými zdravotníckymi pracovníkmi podľa tohto odborného usmernenia sú členovia tímu Centra CF, ktorí tvoria najmä tieto zdravotníckí pracovníci:<sup>3)</sup>

- a) lekár - pediatrický pneumológ a ftizeológ alebo pneumoftizeológ,
- b) sestra,
- c) fyzioterapeut,
- d) asistent výživy,
- e) lekár – gastroenterológ alebo pediatrický gastroenterológ.

(3) Odporúčaný počet zdravotníckych pracovníkov a iných pracovníkov Centra CF potrebných na 50 pacientov pre špecializované pediatrické Centrum CF a špecializované Centrum CF pre dospelých je uvedený v prílohe č. 1. Lekári - špecialisti – konzultanti, ktorých dostupnosť je vhodná a žiaduca v rámci toho zdravotníckeho zariadenia, ktoré zastrešuje Centrum CF, sú uvedení v prílohe č. 2.

(4) V odbore lekárská genetika sú kompetentnými zdravotníckymi pracovníkmi podľa tohto odborného usmernenia zdravotníckí pracovníci, ktorí poskytujú ambulatnú zdravotnú starostlivosť v špecializačnom odbore lekárská genetika a laboratória molekulárnej genetiky. Zdravotníckí pracovníci, ktorí poskytujú ambulatnú zdravotnú starostlivosť v odbore lekárská genetika v spolupráci s ďalšími klinickými lekármi z iných špecializačných odborov zabezpečujú indikované genetické testovanie.

### Čl. IV

#### Materiálno-technické vybavenie pracovísk poskytujúcich zdravotnú starostlivosť pacientom s CF

(1) Minimálne požiadavky na materiálno-technické vybavenie zdravotníckeho zariadenia ambulatnej zdravotnej starostlivosti a ústavnej zdravotnej starostlivosti v odbore pneumológia a ftizeológia sú uvedené v osobitnom predpise.<sup>1)</sup>

<sup>2)</sup> Vyhláška Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky č. 364/2005 Z. z. ktorou sa určuje rozsah ošetrovateľskej praxe poskytovanej sestrou samostatne a v spolupráci s lekárom a rozsah praxe pôrodnej asistencie poskytovanej pôrodnou asistentkou samostatne a v spolupráci s lekárom v znení vyhlášky č. 470/2006 Z. z.

<sup>3)</sup> Nariadenie vlády Slovenskej republiky č. 296/2010 Z.z. o odbornej spôsobilosti na výkon zdravotníckeho povolania, spôsobe ďalšieho vzdelávania zdravotníckych pracovníkov, sústave špecializačných odborov a sústave certifikovaných pracovných činností.

(2) Aby bolo možné kedykoľvek prijať pacienta s CF, každé Centrum CF má mať dostatočný počet lôžok (zvyčajne je to 15 až 20 % lôžkovej kapacity príslušného oddelenia či kliniky).

(3) CF pacientom sa spravidla poskytuje ústavná zdravotná starostlivosť na samostatných izbách tak, aby boli vytvorené primerané podmienky pre fyzioterapiu a inhalovanie, ako aj možnosť stálej prítomnosti opatrovateľa pacienta s CF. V izbe by mal byť prívod kyslíka a odsávačka, stôl, dve stoličky, priestor na dezinfekciu rehabilitačných pomôcok a skriňa na osobné potreby.

(4) Pacienti s CF majú mať k dispozícii telocvičňu alebo iné vhodné priestory na vykonávanie respiračnej fyzioterapie a kondičných cvičení tak, aby sa im poskytovala fyzioterapia najmenej dvakrát denne.

(5) Aplikačná miestnosť na ambulantné poskytovanie parenterálnej antibiotickej terapie (APAT), je zvyčajne pričlenená k ambulancii CF; môže byť aj súčasťou zdravotníckeho zariadenia, ktoré poskytuje ústavnú zdravotnú starostlivosť (nepretržitá dostupnosť lekára).

## Čl. V

### Hygienický režim zdravotníckych zariadení ústavnej zdravotnej starostlivosti v odbore pneumológia a ftizeológia so zameraním na CF

(1) Vzhľadom na zvýšené hygienické nároky pacientov s CF počas poskytovania ústavnej zdravotnej starostlivosti okrem materiálne – technického vybavenia ústavného zdravotníckeho zariadenia je potrebné ďalej zabezpečiť, aby

- a) pacienti s CF mohli byť hospitalizovaní vždy spolu so sprevádzajúcou osobou na izbách s vlastným hygienickým zariadením (WC a kúpeľňa); vo všetkých častiach prístupných pacientom s CF by mali byť umývadlá na hygienu rúk z dávkovačov s použitím vhodného dezinfekčného prípravku,
- b) pretože genomovary *Burkholderia cepacia* komplexu ako aj genomovary *Pseudomonas aeruginosa* majú rôznu virulenciu je vhodné, aby všetci pacienti kolonizovaní takouto baktériou boli oddelení od ostatných pacientov, ale aj vzájomne medzi sebou; pacienti s CF by nemali byť vo vzájomnom priamom kontakte ani v iných priestoroch ústavného zdravotníckeho zariadenia; musia byť tiež upozornení na to, aby mimo zdravotníckeho zariadenia obmedzili osobné kontakty s ostatnými pacientmi s CF na nevyhnutné minimum,
- c) pacienti alebo ich zákonní zástupcovia v rámci informovaného súhlasu podpísali, že boli o hygienických a protiepidemických opatreniach poučení a zaviazali sa ich dodržiavať,
- d) pobyt v ústavnom zdravotníckom zariadení sa využil aj na ďalšiu edukáciu a praktický zácvik pacienta s CF a jeho zákonného zástupcu alebo sprevádzajúcu osobu v rehabilitačných cvičeniach a používaní zdravotných pomôcok.

(2) Po prepustení pacienta s CF sa izba, WC a kúpeľňa dekontaminujú podľa osobitného dezinfekčného protokolu schváleného ústavným hygienikom.

## Čl. VI

### Diagnostický a liečebný postup

- (1) Špecializovaná zdravotná starostlivosť v Centrách CF sa poskytuje formou
- a) ambulantnej zdravotnej starostlivosti,
  - b) ústavnej zdravotnej starostlivosti.

(2) Diagnózu CF potvrdzuje v rámci ambulantnej zdravotnej starostlivosti v ambulancii lekár Centra CF. Medzi základné diagnostické postupy patria:

- a) opakované vyšetrenie chloridov v pote – potný test pilokarpínovou ionoforézou; pri podozrení na CF u každého pacienta najmenej trikrát, a to vždy v Centre CF (výsledky pilokarpínových potných testov z iných pracovísk sa do tohto počtu nerátajú), vyšetrenie sa vykoná aj u príbuzných pacienta s CF,
- b) pilokarpínový potný test vykonáva sestra v CF centre a v laboratóriu laborantka; predpokladom na získanie a udržiavanie reprodukovateľných výsledkov je aby sa v Centre CF vykonalo najmenej 35 vyšetrení mesačne.

(3) Lekárska genetika priraduje ku klinickým formám CF genotypovo-fenotypovú koreláciu. Genetické vyšetrenie sa organizuje v rámci multidisciplinárnej starostlivosti o pacienta s CF a jeho rodinu. Molekulárno-genetické laboratórne testovanie sa vykonáva v certifikovaných alebo akreditovaných laboratóriách. Je vhodné vyšetriť všetky mutácie s frekvenciou 0,5 % (optimálne 0,1 %) vyskytujúce sa v CFTR géne v populácii Slovenska. Vyšetrenie indikuje a výsledok hodnotí lekár so špecializáciou v odbore lekárska genetika. Indikujúci genetik určí časový rámec; racionálne indikované molekulovo-genetické vyšetrenie by sa malo vykonať v období 6-8 týždňov.

(4) Ak diagnózu potvrdí lekár - koordinátor Centra CF podá pacientovi s CF alebo zákonnému zástupcovi pacienta s CF základné informácie o dedičnosti CF a odošle pacienta na genetické vyšetrenie do príslušnej ambulancie lekárskej genetiky. Vyšetrenie pankreatickej insuficiencie - vyšetrenie pankreatickej elastázy sa vykoná aj vtedy, ak pacient už užíva pankreatické enzýmy.

(5) U pacientov s CF sa vykonávajú pravidelné ambulantné kontroly v Centre CF, ktorých frekvenciu určuje lekár Centra CF. Pacientom s miernejším fenotypom alebo atypickou CF postačujú kontroly v Centre CF jedenkrát za 3 až 12 mesiacov: u pacientov s ťažšími formami CF môže byť potrebné vykonávať kontroly každý mesiac.

(6) Rutinné vyšetrenia vykonávané pri každej návšteve pacienta s CF v Centre CF zahŕňa:

- a) kontrolu telesnej hmotnosti a výšky; zistené hodnoty sa zaznamenávajú do percentilových grafov v zdravotnej dokumentácii pacienta s CF,
- b) meranie saturácie krvi kyslíkom pomocou pulzného oxymetra,
- c) meranie pľúcnych funkcií – spirometria (podľa veku pacienta s CF),
- d) bakteriologické kultivačné vyšetrenie spúta; kultivácia výteru z hrdla a z nosa,
- e) kontrola účinnosti medikamentózneho liečby a fyzioterapie; prípadné zmeny v liečbe sa prediskutujú s pacientom s CF alebo zákonným zástupcom pacienta s CF a následne sa oznámia príslušnému všeobecnému lekárovi formou lekárskej správy,
- f) indikovanie a zabezpečenie liekov a zdravotníckych pomôcok pre pacientov s CF,
- g) orálny glukózotolerančný test každé dva roky,
- h) vyšetrenie renálnych funkcií každých tri až päť rokov,
- i) denzitometrické vyšetrenie každé dva roky,
- j) ultrasonografické vyšetrenie brušných orgánov každý rok alebo v prípade potreby pri hepatálnom postihnutí.

(7) Ďalšie vyšetrenia ako počítačová tomografia s vysokou rozlišovacou schopnosťou HRCT, celotelová pletyzmografia, laboratórne testy a iné indikuje lekár Centra CF.

(8) Ambulantné kontroly pacientov infikovaných *Burkholderia cepacia* komplexom alebo meticilín/oxacilín rezistentým *Staphylococcus aureus* (MRSA) sa vykonávajú vždy v iný deň, na konci dňa alebo na inom mieste.

(9) Pacientov kolonizovaných a nekolonizovaných baktériou *Pseudomonas aeruginosa* treba oddeliť organizačnými a režimovými opatreniami. Centrá CF musia mať jasne definované pravidlá kontroly infekcie.

(10) V prípade potreby Centrum CF zabezpečuje intravenóznou terapiu, v domácom prostredí alebo v ústavnom zdravotníckom zariadení; v akútnych prípadoch okamžite, inak zvyčajne do 24 - 48 hodín od ambulantnej kontroly.

(11) Intravenóznou terapiu je možné aplikovať týmito postupmi:

- a) podanie prvej intravenózne dávky antibiotika pod lekárskej dohľadom a jej pokračovanie formou ambulantnej zdravotnej starostlivosti alebo domácej liečby; na predpisovanie antiinfekčných liekov sa vzťahuje odborné usmernenie o predpisovaní antiinfekčných liekov,<sup>4)</sup>
- b) intravenózna antibiotická terapia sa aplikuje niekoľko dní v ústavnom zdravotníckom zariadení a pokračuje v domácom prostredí liečbou zabezpečenou agentúrou domácej ošetrovateľskej starostlivosti (ADOS),
- c) v indikovaných prípadoch pacient s CF absolvuje celú parenterálnu liečebnú kúru v zdravotníckom zariadení ústavnej zdravotnej starostlivosti.

(12) Ak je vhodná intravenózna antibiotická liečba v domácom prostredí, ošetrojúci lekár Centra CF vystaví:

- a) návrh na poskytovanie ošetrovateľskej starostlivosti,<sup>5)</sup>
- b) poverenie na intravenóznou aplikáciu liekov a parenterálnej výživy,<sup>6)</sup> v ktorom uvedie podávaný liek, dávkovanie lieku, celkovú dĺžku liečebného cyklu a podmienky na intravenóznou aplikáciu lieku a pri poskytovaní domácej ošetrovateľskej starostlivosti spolupracuje so všeobecným lekárom pacienta a sestrou agentúry domácej ošetrovateľskej starostlivosti (ADOS).

(13) Ambulantnú intravenóznou liečbu indikuje lekár Centra CF.

(14) Inhalačná mukolytická liečba je dôležitou súčasťou liečby CF. Pri indikácii tejto liečby sa najprv vyskúša tolerancia inhalácií hypertonického (7 %-ného roztoku NaCl). Ostatné liečivá sa začnú podávať až pri preukázanej neúčinnosti základnej mukolytickej liečby hypertonickým roztokom NaCl. Uprednostňuje sa nácvik inhalácie za účasti CF sestry a fyzioterapeuta, najlepšie počas hospitalizácie, kedy sa môže zhodnotiť účinnosť a efektívnosť inhalačnej liečby.

## Čl. VII

### Indikácia špecializovaných diagnostických a liečebných postupov

(1) Indikácie na genetické testovanie CF sú:

<sup>4)</sup> Odborné usmernenie Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky č. SZS/6333/2003-OLP zo dňa 12. septembra 2003 o predpisovaní antiinfekčných liekov, uverejnené v čiaske č. 24 – 27 /2003 Vestníka Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky.

<sup>5)</sup> Príloha č. 15, Odborné usmernenie Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky o vedení zdravotnej dokumentácie, č. 07594/2009-OZS z 24. 9. 2009, uverejneného v čiaske č. 42-48/2009 Vestníka Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky.

<sup>6)</sup> Príloha č. 1 vyhlášky Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky č. 364/2005 Z.z., ktorou sa určuje rozsah ošetrovateľskej praxe poskytovanej sestrou samostatne a v spolupráci s lekárom a rozsah praxe pôrodnej asistencie poskytovanej pôrodnou asistentkou samostatne a v spolupráci s lekárom v znení vyhlášky Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky č. 470/2006 Z. z.

- a) opakovaný výsledok chloridového potného testu nad 30 mmol/l pri jasnom klinickom podozrení na cystickú fibrózu získaný laboratóriom s akreditáciou pre uvedené vyšetrenie a dostatočnou frekvenciou vyšetrení,
- b) klinické podozrenie na cystickú fibrózu **vysoký stupeň podozrenia:**
1. mekoniový ileus,
  2. exokrinná pankreatická insuficiencia u detí,
  3. perzistujúce respiračné infekcie spôsobené mukoidným kmeňom *Pseudomonas aeruginosa* alebo *Burkholderia cepacia*,
  4. bronchiektázie v oboch horných lalokoch pľúc,
  5. hypochloremická alkalóza bez vracania,
  6. kongenitálna bilaterálna absencia vas deferens (CBAVD),
- c) klinické podozrenie na CF **nižší stupeň podozrenia:**
1. gastrointestinálny trakt (GIT) - neprospievanie, hypoproteinémia, deficit v tuku rozpustných vitamínov, obštrukčný syndróm distálnej časti čreva (DIOS), prolaps rekta, biliárna cirhóza, portálna hypertenzia, cholelitiáza u detí bez hemolýzy, primárna sklerotizujúca cholangitída, exokrinná pankreatická insuficiencia u dospelých, rekurentné pankreatitídy,
  2. respiračný trakt– nosové polypy u detí, perzistujúce alebo rekurentné infekcie spôsobené *Staph. aureus*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Achromobacter xylosoxidans*, *Haemophilus influenzae*, RTG dôkaz bronchiektázií, atelektázy, hyperinflácie alebo perzistujúcich infiltrátov na pľúcnej snímke, hemoptyza spojená s difúznym pľúcnym ochorením okrem tuberkulózy a vaskulitídy, chronický kašeľ, alergická broncho-pulmonálna aspergilóza, nosové polypy u dospelých, rádiologický dôkaz chronickej pansinusitídy,
  3. iné – paličkovité prsty, osteopénia alebo osteoporóza do 40 rokov veku, atypický diabetes mellitus (DM),
- d) postihnutie jedného orgánu asociované s mutáciami CFTR:
1. izolovaná obštrukčná azoospermia,
  2. chronická pankreatitída,
  3. alergická broncho-pulmonálna aspergilóza,
  4. diseminované bronchiektázie,
  5. sklerotizujúca cholangitída,
  6. novorodenecká hypertrypsinogenémia,
- e) osobitné indikácie na genetické testovanie CF, ktorými sú:
1. rodičia a ďalší príbuzní pacienta s CF podľa genotypu pacienta, veku vyšetrovanej osoby a klinických príznakov pacienta,
  2. pri zvýšenom riziku CF v plode (v prípade výskytu CF u príbuzných tehotnej ženy) alebo zistení nálezu hyperechogenity čriev pri USG vyšetrení plodu, alebo nízkej hodnote GGT v plodovej vode,
  3. pri azoospermii po vylúčení chromozómových aberácií a mikrodélií v AZF oblasti Y chromozómu,
  4. darcovia spermií a oocytov, partner nosiča mutácie v CFTR géne, alebo partner pacienta s CF, jeden partner z konsangvinného páru.

(2) Väčšina pacientov s CF sa diagnostikuje pred dosiahnutím prvého roku veku. Po potvrdení diagnózy je indikovaná prvá návšteva dieťaťa a jeho rodičov v Centre CF (ak sa CF diagnostikovala mimo Centra CF), kde sa uskutoční aj prvé stretnutie s lekárom so špecializáciou v príslušnom odbore na CF, ktorý preberie aj následnú zdravotnú starostlivosť o pacienta. Odovzdá zákonnému zástupcovi pacienta s CF písomne dôležité informácie a telefónne čísla na zdravotníckych pracovníkov Centra CF. Ponúkne im možnosť konzultácií kedykoľvek počas dňa. Zhodnotí stav pacienta s CF a posúdi stupeň závažnosti ochorenia a výskyt komplikácií.

(3) Po získaní informovaného súhlasu s liečbou začne liečebný program, ktorý sa začína edukáciou pacienta s CF, zákonných zástupcov alebo sprevádzajúcej osoby. Edukáciu vykonáva lekár, sestra a fyzioterapeut počas hospitalizácie, na dohodnutých stretnutiach v zdravotníckom zariadení alebo v domácom prostredí pacienta s CF.

(4) V dospelosti sa zvyčajne diagnostikujú pacienti s CF, ktorí majú mierny priebeh ochorenia a normálnu funkciu pankreasu, preto je potrebné s nimi podrobne prebrať priebeh ochorenia; pacient má byť v diskusii o prognóze ochorenia komplexne oboznámený s CF.

(5) Prvé vyšetrenie novodiagnostikovaného dospelého pacienta s CF, alebo pacienta s atypickou formou CF, sa vykoná ambulantne a zahŕňa podobné vyšetrenia ako u detí. Vyšetrenie obsahuje meranie sérových koncentrácií celkového IgE, vyšetrenie na ABPA, zdokumentovanie pankreatickej funkcie zo vzoriek stolice, alebo meraním pankreatickej elastázy 1 a orálny glukózový tolerančný test u pacientov s pankreatickou insuficienciou. Dospelým mužom možno odporučiť test fertility (analýza ejakulátu) a vysvetliť im príčinu neplodnosti.

(6) Ďalšie špecializované vyšetrenia sa indikujú podľa klinického priebehu alebo tak, aby sa na ich základe dalo vystaviť komplexné hodnotenie priebehu ochorenia a zdravotného stavu pacienta s CF; takéto hodnotenie formou lekárskej správy sa odporúča vykonávať jedenkrát ročne.

(7) Lekárska správa o pacientovi s CF s odporúčanou frekvenciou relevantných čiastkových vyšetrení obsahuje:

- a) anamnézu všetkých významných zdravotných a životných udalostí, ktoré sa vyskytli od posledného hodnotenia, hodnotenie doterajších očkovaní je vhodné pri vstupnom vyšetrení a priebežne kontrolovať ich realizáciu; odporúčajú sa všetky očkovania podľa aktuálneho imunizačného programu a očkovanie proti pneumokokom a chrípke,
- b) kontrolu dodržiavania odporúčaných liečebných postupov,
- c) komplexné fyzikálne vyšetrenie spolu s grafom rastu a hmotnosti,
- d) vyšetrenie spúta alebo výterov; u pacientov, ktorí nevykašliavajú, mikrobiologicky vyšetrit' indukované spútum alebo vzorku z bronchoalveolovej laváže (BAL),
- e) funkčné vyšetrenie pľúc: vykonáva sa u spolupracujúcich pacientov vo veku od štyroch až päť rokov, spirometrické vyšetrenie je súčasťou každej návštevy u pneumológa a zahŕňa vyšetrenie úsilnej vitálnej kapacity FVC, jednosekundovej úsilnej kapacity FEV<sub>1</sub> a preddefinovaných úsilných prietokov krivky prietok-objem; FEV<sub>1</sub> je najvýznamnejším klinickým ukazovateľom mortality, ktorý je v mnohých klinických štúdiách považovaný za základný parameter na hodnotenie účinnosti liečby a prognózy; ak je to klinicky opodstatnené, majú byť k dispozícii aj ďalšie výsledky funkčných pľúcnych vyšetrení (celotelová pletyzmografia, difúzna kapacita pľúc a iné),
- f) meranie oxygenácie – vyšetrenie acidobázy, pulzný oxymeter,
- g) vyšetrenie krvného obrazu (KO) a diferenciálny leukogram (vrátane absolútneho počtu eozinofilov),
- h) koncentráciu sérového železa, albumínu, celkových bielkovín, amylázy (AMS), zápalové markery (sedimentácia FW), C-reaktívny proteín, imunoglobulíny kvantitatívne (IgG, IgM, IgA a IgE celkové), C3, CIK, ) – každých 12 mesiacov (pri klinickej indikácii aj častejšie),
- i) ionogram - sérové koncentrácie Na, Cl, K, bikarbonát, Ca, P, Mg,
- j) základné biochemické a hematologické testy (ALT, AST, GMT, ALP, bilirubín, PT, APTT, fibrinogén) každých 6 až 12 mesiacov,
- k) glykémiu, postprandiálne glykémie, orálny test glukózovej tolerancie (OGTT) nad 10 rokov veku,
- l) sérové koncentrácie vitamínu D a osteokalcínu,
- m) plazmové koncentrácie esenciálnych mastných kyselín (kyselina linolénová),

- n) protilátky proti *Aspergillus fumigatus*, (protilátky IgG a IgA, test kožnej precitlivenosti na aspergilový antigén, precipitín, špecifický IgE), protilátky proti *Pseudomonas aeruginosa*,
- o) kontrolu techniky inhalovania mukolytík, bronchodilatancií a antibiotík a používania techník respiračnej fyzioterapie fyzioterapeutom; kontrola funkcie a čistoty inhalátora,
- p) bronchodilatačný test a test fyzickej výkonnosti (šesť minútový test chôdzou alebo spiroergometria),
- q) RTG vyšetrenie pľúc prípadne HRCT hrudníka (každé dva roky), vyšetrenie prinosových dutín počítačovou tomografiou – vstupné, ďalej podľa potreby,
- r) sonografické vyšetrenie orgánov brušnej dutiny jedenkrát ročne, prípadne pri každej hospitalizácii a vždy pri známkach akútnej brušnej príhody,
- s) klírens kreatinínu jedenkrát ročne,
- t) vyšetrenie moču chemicky každých šesť mesiacov,
- u) vyšetrenie pankreatickej elastázy-1 zo stolice u pacientov s pankreatickou suficienciou minimálne jedenkrát ročne, u pacientov s PI priebežne podľa priebehu ochorenia s cieľom zhodnotiť stav pankreasu, mikroskopická analýza tuku v stolici pri známkach malabsorpcie,
- v) otorinolaryngologické vyšetrenie,
- w) antropometrické vyšetrenie minimálne jedenkrát ročne,
- x) zhodnotenie stavu výživy pacienta s CF:
  - 1. analýza súčasnej diéty, kalorický príjem – štvordňový jedálny lístok,
  - 2. primeranosť pankreatickej substitúcie, užívanie vitamínov, minerálov a energetických doplnkov,
  - 3. perorálne podávanie výživových doplnkov a enterálnej výživy,
  - 4. zmeny stavu výživy, váhové prírastky,
- y) hodnotenie psychológa a sociálneho pracovníka,
- z) osteologické vyšetrenie kostnej denzity metódou DEXA (*Dual Energy X-ray Absortiometry*) v dvoch štandardných oblastiach u pacientov nad 10 rokov; odporúča sa dvojročný interval, pri zníženej hustote kostnej hmoty (BMD – *bone mass density*) v ročných intervaloch, pri osteopénii alebo osteomalácii liečbu indikuje osteológ.

(8) Súrodencom pacienta s CF je vhodné vyšetriť chloridový potný test. Rodinným príslušníkom pacienta sa poskytne kontakt na pracovisko lekárskej genetiky.

## Čl. VIII

### Vzdelávanie pacienta s CF a jeho rodinných príslušníkov

(1) Vzdelávanie sa začína u rodičov dieťaťa s CF alebo u novodiagnostikovaného dospelého pacienta podrobným vysvetlením ochorenia vrátane patofyziológie, postihnutia jednotlivých orgánov, vysvetlením komplikácií, zdôvodnením liečby, genetiky a prognózy vývoja ochorenia a prežívania. Informácie majú byť primerane podané pri podobnom pohovore aj dieťaťu so zohľadnením veku a ohľaduplne, aby nedošlo k nežiaducemu narušeniu motivácie k liečbe.

(2) Vzdelávanie môže byť uľahčené použitím počítačových programov, informačných brožúr a poskytnutím vhodných internetových adries. Rodičov pacienta s CF alebo sprevádzajúcu osobu je potrebné ubezpečiť, že sa môžu na členov tímu Centra CF obrátiť s akýmikoľvek otázkami. Je žiaduce poskytnúť im telefónne čísla, ktoré môžu potrebovať v naliehavých situáciách. Stratégia liečby má vyznieť optimisticky. Zdôrazňuje sa, že dodržiavanie liečby môže zabrániť alebo oddialiť nástup ďalších komplikácií.

(3) Pacienta s CF s jeho rodinnými príslušníkmi je potrebné odoslať k sociálnemu pracovníkovi a psychológovi. Dôležitá je otvorená diskusia o tom ako žiť s ochorením CF medzi rodinou a tímom Centra CF.



## Čl. IX Liečebný program

(1) U pacientov s pankreatickou insuficienciou (PI) je potrebné zaviesť pankreatickú substitúciu podávaním vitamínov rozpustných v tukoch (vitamín A, D, E, K). Asistent výživy poučí pacienta a rodičov o princípoch vysokokalorickej diéty.

(2) Ak má pacient s CF pľúcne príznaky (produktívny kašeľ, tachypnoe, známky hyperinflácie, nízku saturáciu a podobne), odporúča sa začať s inhalačnou alebo intravenóznou aplikáciou antibiotík, alebo ich kombináciou. Prechodne alebo trvalo môžu byť inhalačne nasadené beta-2-sympatikomimetiká, perorálne/inhalačné antibiotiká, mukolytiká a po prísnom zvážení a výnimočne aj kortikosteroidy.

(3) Pacientovi sa predpíše vlastný inhalátor a rehabilitačné pomôcky.

(4) Pri indikácii jednotlivých liekov alebo liečebných postupov postupuje ošetrojúci lekár podľa poznatkov medicíny založenej na dôkazoch, ktoré sústavne čerpá z aktuálnej odbornej literatúry, takto:

- a) pri primoinfekcii *Pseudomonas aeruginosa*, ako aj pri potláčaní chronickej pseudomonádovej infekcie dolných dýchacích ciest, sa u spolupracujúcich pacientov odporúčajú vhodné aerosolové inhalačné antibiotiká,
- b) preferovaným inhalačným antibiotikom pri trvalej kolonizácii dýchacích ciest pseudomonádami je tobramycín,
- c) na dlhodobú inhalačnú mukolytickú liečbu sa odporúča inhalácia hypertonického roztoku NaCl (zlepšenie pľúcnych funkcií a zníženie počtu exacerbácií),
- d) rekombinovaná humánna alfadornáza sa odporúča u pacientov so stredne pokročilou až ťažkou CF (zlepšenie pľúcnych funkcií a zníženie počtu exacerbácií),
- e) inhalačné či perorálne kortikoidy v pravidelnej liečbe sa neodporúčajú (okrem pacientov s alergickou bronchopulmonálnou aspergilózou (ABPA) alebo súbežnou prieduškovou astmou),
- f) u pacientov po dovŕšení 6. roku života a starších pacientov s FEV1 > 60 % referenčnej hodnoty sa odporúča ibuprofen (protizápalový účinok, spomalenie straty pľúcnych funkcií),
- g) dlhodobé podávanie azitromycínu sa odporúča u pacientov trvale kolonizovaných *Pseudomonas aeruginosa*,
- h) pri liečbe súčasného gastroezofágového refluxu (GER) sa odporúčajú inhibítory protónovej pumpy, častejšia strava a špecifická fyzioterapia zameraná na GER,
- i) suplementácia kyselinou ursodeoxycholovou pre emulgifikáciu žlčových kyselín a zlepšenie absorpcie tukov.

(5) Fyzioterapeut poučí pacienta s CF alebo zákonného zástupcu alebo sprevádzajúcu osobu o technikách inhalovania a respiračnej fyzioterapie, ktoré zodpovedajú pacientovmu stavu a veku. Fyzioterapeut sa musí ubezpečiť, že tieto osoby uvedené techniky zvládli a že tiež komunikujú s fyzioterapeutom v mieste bydliska pacienta.

(6) Pri prepustení zo zdravotníckeho zariadenia ústavnej zdravotnej starostlivosti ošetrojúci lekár objedná pacienta s CF na ambulantnú kontrolu, ktorá sa musí vykonať najneskôr o jeden mesiac.

## Čl. X Starostlivosť o pacientov s atypickou formou CF

(1) Atypická forma CF (*CFTR related disease*) sa môže prejavovať ako vrodená bilaterálna absencia vas deferens (CBAVD), sinusitída, nasálne polypy, difúzne bronchiektázie, akútna, opakovaná alebo chronická pankreatitída. Ak je identifikovaná len jedna mutácia génu CFTR, treba

pátrať po vzácnych mutáciách alebo po polymorfizmoch. Pri konzultovaní týchto pacientov a rodín sa má zdôrazňovať, že nejde o klasickú CF, ale o iný typ ochorenia, pri ktorých sa často zisťuje prítomnosť jednej mutácie v CFTR géne. Ak ide o asistovanú reprodukciu je potrebné vykonať genetické vyšetrenie muža a aj jeho partnerky.

(2) Prístup k liečbe pacientov s atypickou formou CF musí byť individuálny. Je potrebné zabezpečiť ich dôsledné sledovanie s cieľom zaznamenať a prispôsobiť liečbu akýchkoľvek komplikácií v skorom štádiu. Pacient s atypickou formou CF sa odporúča vyšetriť v Centre CF raz za 12 mesiacov a má byť poučený o potrebe vyšetrenia v Centre CF vždy, ak sa vyskytnú akékoľvek gastrointestinálne alebo pľúcne prejavy.

### **Čl. XI**

#### **Indikačné opatrenia pre diagnostické a liečebné postupy**

(1) Genetické vyšetrenia na potvrdenie CF vykonávajú všetky zdravotnícke zariadenia ambulantnej zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika.

(2) Pri podozrení na CF je pacient odoslaný na ďalšie diferenciálne-diagnostické vyšetrenia a liečbu do jedného z Centier CF.

### **Čl. XII**

#### **Preloženie pacienta z pediatrického Centra CF do Centra CF pre dospelých**

(1) Systém prechodu z Centra CF pre detského pacienta do Centra CF pre dospelých musí zabezpečiť plynulosť liečby. Preto je potrebné, aby prechod pacientov s CF vo veku 18 - 19 rokov bol flexibilný a rešpektoval individuálny zdravotný stav a psychosociálnu zrelosť jedinca. Musí sa zabezpečiť úzka spolupráca medzi oddeleniami pre deti a pre dospelých vrátane zabezpečenia prijatia rovnakých diagnostických a liečebných postupov. Tím Centra CF pre deti má pacienta pred jeho preložením predstaviť tímu pre dospelých pacientov. Tento má pacienta informovať o všetkých rozdieloch v organizácii zdravotnej starostlivosti a liečebných postupoch. Protiinfekčné opatrenia majú byť medzi oddeleniami jednotné, aby pacienti a rodičia nemali obavu z preloženia.

(2) Odborníci, ktorí poskytovali zdravotnú starostlivosť dieťaťu s CF, podajú písomnú správu – písomný odovzdávací protokol. Prvý deň prechodu do Centra CF pre dospelých musí kompetentný lekár venovať pacientovi dostatok času na zoznámenie sa s novým prostredím a tímom zdravotníckych pracovníkov.

### **Čl. XIII**

#### **Účinnosť**

Toto odborné usmernenie nadobúda účinnosť dňom uverejnenia vo Vestníku Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky.

**Ivan Uhliarik**  
**minister**  
**v.z. Ján Porubský**  
**štátny tajomník**

## Príloha č. 1

**Odporúčaný počet zdravotníckych pracovníkov podľa čl. III ods. 2  
a ich pracovný úväzok na 50 CF pacientov**

| Člen tímu   | Centrum CF pre<br>pediatrických pacientov | Centrum CF pre dospelých<br>pacientov |
|---|---|---------------------------------------|
| lekár – pneumoftizeológ<br>alebo pediatrický pneumológ<br>a ftizeológ | 1,0                                       | 1,0                                   |
| sestra  | 1,0 – 1,5                                 | 1,0 – 1,5                             |
| fyzioterapeut   | 0,5 – 1,0                                 | 1,0                                   |
| asistent výživy   | 0,3                                       | 0,3                                   |
| lekár - gastroenterológ alebo<br>pediatrický gastroenterológ          | 0,2                                       | 0,2                                   |

## Príloha č. 2

**Lekári - konzultanti, dostupnosť ktorých je vhodná v rámci zdravotníckeho zariadenia, ktoré  
zastrešuje Centrum CF (napríklad fakultná nemocnica alebo univerzitná nemocnica)**

|     |   |
|-----|---|
| 1.  | lekár klinickej mikrobiológie                         |
| 2.  | rádiológ  |
| 3.  | klinický psychológ                                    |
| 4.  | hepatológ alebo pediatrický gastroenterológ           |
| 5.  | diabetológ alebo pediatrický endokrinológ             |
| 6.  | osteológ  |
| 7.  | otorinolaryngológ alebo pediatrický otorinolaryngológ |
| 8.  | alergológ alebo pediatrický imunológ a alergológ      |
| 9.  | gynekológ a pôrodník alebo pediatrický gynekológ      |
| 10. | urológ alebo pediatrický urológ                       |
| 11. | genetik   |
| 12. | lekár klinickej farmakológie                          |
| 13. | kardiológ alebo pediatrický kardiológ                 |
| 14. | reumatológ alebo pediatrický reumatológ               |
| 15. | anesteziológ alebo pediatrický anesteziológ           |
| 16. | chirurg alebo detský chirurg                          |