

OBSAH

I. Úvod	9		
1. Co je cystická fibróza	11	3.2.2.4. <i>Pro jedince, v jejichž rodinách se CF dosud nevyskytla</i>	33
2. Výskyt	13	3.2.3. <i>DNA banka</i>	34
3. Historie	13	3.2.4. <i>Prenatální diagnóza CF</i>	34
4. CF dnes	17	3.2.5. <i>Preimplantační diagnostika</i>	37
II. Genetika a podstata onemocnění	19	3.2.6. <i>Úloha genetického poradenství</i>	37
1. Patogeneze	21	3.3. <i>Měření transepiteliálního rozdílu potenciálů</i>	38
2. Dědičnost CF	21	4. <i>Souhrn</i>	39
III. Diagnóza CF	25	IV. Respirační ústrojí u CF	41
1. Screening	27	1. <i>Patofyziologie</i>	43
2. Klinické podezření	27	2. <i>Laboratorní metody</i>	45
3. Laboratorní diagnostika	30	2.1. <i>Mikrobiologické vyšetření respiračních sekretů</i>	45
3.1. <i>Potní test</i>	30	2.2. <i>Funkce plic, její změny a vývoj</i>	45
3.2. <i>Molekulárně genetická a prenatální diagnostika</i>	30	2.3. <i>Krevní plyny a acidobazická rovnováha</i>	50
3.2.1. <i>Přímá a nepřímá diagnostika mutací CFTR genu</i>	30	2.4. <i>Zobrazovací metody</i>	50
3.2.1.1. <i>Přímá diagnostika mutací</i>	31	2.4.1. <i>Rtg nález</i>	50
3.2.1.2. <i>Nepřímá diagnostika</i>	32	2.4.2. <i>HRCT</i>	50
3.2.2. <i>Význam molekulárně genetického vyšetření</i>	32	2.4.3. <i>Scintigrafie</i>	50
3.2.2.1. <i>Pro postižené jedince</i>	32	2.5. <i>Využití bronchoskopického vyšetření v diagnostice a léčbě CF</i>	51
3.2.2.2. <i>Pro rodiče postiženého jedince</i>	32	2.6. <i>Ukazatelé zánětu</i>	53
3.2.2.3. <i>Pro sourozence a pokrevní příbuzné</i>	32	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. Zředňování hlenu	63	6.7. Medikace	87
1.2. Léčebná rehabilitace	64	6.8. Ambulantní péče	88
1.2.1. Aktivní cyklus dechových technik	66	6.9. Akutní rejekce a infekce	89
1.2.2. Autogenní drenáž	67	6.10. Dlouhodobé přežívání	89
1.2.3. PEP systém dýchání	69	6.11. Transplantace plic v ČR	89
1.2.4. PEP maska	70	VI. Gastroenterologie u CF	91
1.2.5. Flutter – oscilující PEP systém dýchání	71	1. Úvod	93
1.2.6. Inhalace – součást respirační fyzioterapie	73	2. Pankreas	94
1.2.7. Léčebné polohy těla a tě- lesná kondiční cvičení	74	2.1. Insuficience exokrinní funkce pankreatu	94
2. Léčba plicní infekce	75	2.1.1. Patofyziologie	94
2.1. Prevence	75	2.1.2. Diagnostika	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>	97	5.2.4. <i>Terapie</i>	106
vázaný na CF	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>Inzulin</i>	99	6.1.4. <i>Terapie</i>	109
2.3.4.2.1. <i>Inzulinová léčba – včasná</i>		6.2. <i>Prolaps rektu</i>	110
<i>diagnóza diabetu</i>	99	7. <i>Játra a žlučové cesty</i>	110
2.3.4.2.2. <i>Inzulinová 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	8. <i>Výživa</i>	113
2.3.4.4. <i>Zásady léčby CFRD</i>	100	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		
4. <i>Žaludek</i>	103	VII. Ostatní systémy	
4.1. <i>Peptické vředy</i>	103	a komplikace	121
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	3. <i>Osteoporóza</i>	123
5.1.2. <i>Diagnostika</i>	104	4. <i>Kardiomyopatie</i>	124
5.1.3. <i>Klinické příznaky</i>	105	5. <i>Projevy autoimunity</i>	124
5.1.4. <i>Terapie</i>	105		
5.2. <i>Distální intestinální</i>			
<i>syndrom</i>	105		

VIII. Psychologické aspekty onemocnění CF

127

IX. Závěr a prognóza

135

X. Klub nemocných CF

137

XI. Sociální minimum pro pacienty s CF

139

Seznam zkratk

147

Rejstřík

148