

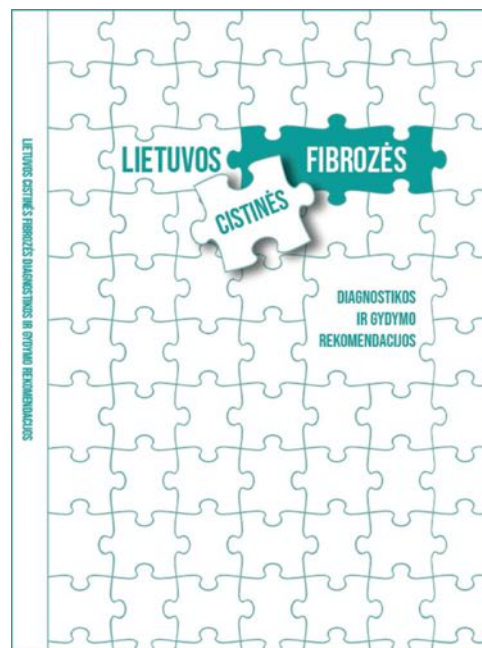
Išleistos naujos Lietuvos cistinės fibrozės diagnostikos ir gydymo rekomendacijos

KĘSTUTIS MALAKAUSKAS
LSMU MA Pulmonologijos klinika

Cistinė fibrozė (CF) – viena dažniausių autosominiu recesyviniu būdu paveldimų genetinių ligų, kuriai būdingas įvairiapusis organų pažeidimas, pirmiausia paveikiantis kvėpavimo ir virškinimo sistemas. CFTR (angl. *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) baltymo funkcijos sutrikimas lemia klampių, tirštų sekretų kaupimąsi kvėpavimo takuose ir kitur, o tai tampa palankia terpe lėtiniam uždegimui, pasikartojančioms infekcijoms, ilgainiui sukeliant laipsnišką plaučių funkcijos blogėjimą, virškinimo fermentų stygių, kepenų ir kitų organų pažeidimus. Pirmieji simptomai dažnai pasireiškia dar ankstyvoje vaikystėje. Ligos pasireiškimo spektras gali būti įvairus – nuo susiformavusių sunkių respiracinių komplikacijų iki lengvos eigos, kai liga diagnozuojama tik vėlesniame amžiuje.

Dėl diagnostikos ir gydymo galimybių ribotumo ilgus metus CF buvo laikyta tik vaikų liga, nes dauguma sergančiųjų nesulaukdavo suaugusiųjų amžiaus. Vis dėlto šiandien situacija iš esmės pasikeitusi – nuolat auga suaugusių CF sergančiųjų pacientų skaičius. Tai lemia tiek aktyvi, veiksminga ir ankstyva ligos diagnostika, tiek sparčiai besivystančios gydymo technologijos. Visuomenėje taip pat keičiasi požiūris į šią ligą, o dėl gerėjančios sveikatos priežiūros ir naujų gydymo priemonių, CF sergantys pacientai gyvena žymiai ilgiau ir gali visavertiškai integruotis į suaugusiųjų gyvenimą bei darbo rinką. Pastarųjų metų didžiausia pažanga yra CFTR moduliatorių atsiradimas ir jų taikymas klinikinėje praktikoje. Šie tikslinio poveikio vaistai koreguoja pažeisto CFTR baltymo funkciją ir taip reikšmingai pagerina pacientų sveikatos būklę ir gyvenimo kokybę.

Svarbus lūžis – pažangūs diagnostikos metodai. Nuo 2023 m. Lietuvoje veikia naujagimių patikros dėl CF programa, leidžianti nustatyti ligą dar nesant aiškių klinikinių simptomų. Atliekami ir molekulinės genetikos tyrimai, kurie leidžia tiksliai identifikuoti specifines CFTR geno mutacijas ir



taip pritaikyti gydymą individualiai. Anksti pradėtas gydymas padeda sumažinti sunkių infekcijų riziką, užtikrina geresnį augimą ir vystymąsi bei geresnę ilgalaikę prognozę.

Naujos Lietuvos CF diagnostikos ir gydymo rekomendacijos parengtos atsižvelgiant į naujausius tarptautinius ir kitų šalių standartus. Dokumento rengimo procese dalyvavo įvairių specialybių vaikų ir suaugusiųjų gydytojai, turintys žinių ir praktinės patirties CF diagnostikos ir gydymo srityse. Šių rekomendacijų tikslas – užtikrinti, kad kiekvienam CF sergančiam pacientui būtų taikomas aiškus diagnostikos algoritmas, veiktų nuoseklūs gydymo ir ilgalaikės priežiūros principai, įskaitant infekcijų kontrolę, komplikacijų prevenciją bei nuolatinę pacientų stebėseną. Tai svarbu, nes ankstyva diagnostika, individualizuotas ir kompleksinis gydymas bei nuolatinė paciento priežiūra leidžia CF sergantiems asmenims gyventi ilgiau, sveikiau ir visavertiškai dalyvauti visuomeniniame gyvenime.

Tikimės, kad šios rekomendacijos bus naudingos Lietuvos sveikatos priežiūros darbuotojams kasdieniame jų darbe.