

KÝSTÝK FÝBROZÝS ve ÇOCUK

Kistik fibrozis ilk olarak 1938'de farklı bir hastalık olarak tanımlanmıştır. Genetik geçilirdir ve bozukluk olan 1989'den bu yana bilinmektedir. Bu genin ürünü olan klor kanalı, ter bezleri, pankreas, safra yolları, solunum sistemi, bağırsak ve üreme sistemi dahil olmak üzere birçok organda görevlidir ve bozukluğunda tüm bu organların işlevi etkilenir. Bu nedenle kistik fibrozis birçok organı etkileyen bir hastalıktır. Kistik Fibrozisin Bulguları Hastalığın gidipini en çok etkileyen akciğerlerdir. Bu hastalarda balgam koyulabilir ve enfeksiyonlardan korunma bozulur. Yineleyen enfeksiyonlar ve zaman için mikroorganizmaların antibiyotiklere direnç kazanması ve sürekli devam etmesi sonucunda akciğer işlevi belirgin olarak bozulur. Devam eden yangı (iltihap) da bu hasarı arttırıcı rol oynar. Hava yollarında geri dönüştürsüz genişlemeler (bronkiektazi) ortaya çıkar. Bu nedenle bu hastalar yineleyen akciğer enfeksiyonları, hırıltı-hıpsıltı (wheezing) ve daha büyük çocuklarda balgam çıkarma ile başvurulabilir.

Ancak sadece solunum sistemi ve akciğerler değil sindirim sistemi de etkilenir ve hem pankreas hem de safra yollarının etkilenmesi sonucunda besinlerin emilimi bozulur. Pankreasın besinlerin sindirimi için gerekli enzimleri salgılamak için gerekli olan kanalları tıkanır. Bu nedenle hem besinler parçalanıp emilemez hem de pankreasın bu güçlü sindirim enzimleri kendi içinde kalarak organın kendisine zarar verir. Sonuçta sadece sindirim ile ilgili pankreas fonksiyonları bozulmakla kalmaz aynı zamanda diyabet (şeker hastalığı) da ortaya çıkabilir. Benzer şekilde safra yollarında ortaya çıkan tıkanıklık da besin emilimi için gerekli olan safranın atılımını engeller. Safranın atılımındaki bu bozulma uzun süre içinde karaciğerde bozulmaya ve siroza neden olabilir. Besinlerin emilimindeki bozulma ve yineleyen akciğer enfeksiyonları sonucunda bu çocukların büyümesi ve gelişmesi etkilenir.

Üreme sisteminde de hayatın erken döneminde oluşan vas deferens kanalı baskı olarak erkek çocuklarda kısırlık (infertilite) görülebilir. Kızlarda ise uterus ağzındaki (serviks) mukusun kalın olması nedeniyle kısırlık görülebilir.

Kistik fibrozisli çocukların aileleri tarafından fark edilen başka bir belirti de ter bezlerinin klor emilimi bozukluk nedeni ile bu çocukların çok terlemesi ve derilerinde tuzlu tad olmasıdır. Kistik Fibroziste Tanı Yöntemleri fibrozis tanısı ter testinde 60 mmol/Lt'nin üzerinde klor deđeri saptanması ile birlikte kardeş veya birince derece akrabada kistik fibrozis olması, klinik olarak uyumlu akciğer hastalığı ya da pankreas yetmezliği olması ile konur. Tanının kesinleştirilmesi için ikinci bir ter testi pozitifliği aranır. Genetik olarak araştırma ülkemizde de bazı merkezlerde yapılmaktadır. Genetik bozukluğun saptandığı hastalar mevcuttur ancak çok farklı bozukluklar olması nedeniyle saptanmaması tanıdan uzaklaştırmaz.

Kistik Fibroziste Tedavi Kistik fibrozis ilk tanımlandığında hastaların yaşam süresi oldukça kısaldı hatta çoğu ayda kaybedilmekteydi. Ancak daha hafif olguların tanı alması, antibiyotiklerin geniş kullanıma girmesi, pankreas enzim yerine koyma tedavisinin başlaması ve kistik fibrozis tedavisinde özelleşmiş merkezlerin oluşması ile yaşam süresi otuzlu yaşlara uzadı ve yaşam kalitesi iyileşti. Tedaviyi temel birkaç başlık altında toplamak gerekirse beslenme desteđi ilk ele alınması gereken konulardan biridir. Beslenme yetersizliğinin engellenmesi bu hastalarda büyük önem taşıyor. Pankreas enzim yerine koyma tedavisi emilime yardımcı olur ancak yan etkileri de olması nedeniyle dikkatle kullanılmalıdır. Bununla birlikte yağ emilim bozukluğu ya da eriyen vitaminlerin de emilimini bozacağından vitamin desteđi önem taşıyor. Hava yolunda olan tıkanıklığı giderilmesi tedavinin bir başka temel noktasıdır. Kistik fibrozisli hastaların koyu balgamlarının hava yollarında tıkaç ve tıkanıklık oluşturmalarını engellemek için fizyoterapi, hipertonic salin ve balgamı parçalayan ilaçların (DNAaz) nebulize yol ile kullanımı mümkündür. Hava yolundaki enfeksiyonların etkin tedavisi ve dirençli mikroorganizmaların ortadan kaldırılması önemlidir. Bu nedenle hem sistemik (damardan ya da ağzdan) hem de inhale yöntemler ile antibiyotikler verilebilmektedir.