

UNIVERZITA KARLOVA  
3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA



**Kateřina Tlamichov**

**Ambulantn pee o dte s cystickou fibrozou –  
tvorba edukanho videa**

*Outpatient Care for a Child with Cystic Fibrosis –  
Educational Video*

*Bakalarsk prace*

Praha, 2025

Autor práce: Kateřina Tlamichová

Studijní program: Všeobecné ošetřovatelství

Bakalářský studijní obor: Všeobecné ošetřovatelství

Vedoucí práce: **Mgr. Petra Sedlářová**

Pracoviště vedoucího práce: **Ústav ošetřovatelství 3. LF UK**

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že jsem předkládanou práci vypracoval/a samostatně a použil/a výhradně uvedené citované prameny, literaturu a další odborné zdroje. Současně dávám svolení k tomu, aby má závěrečná práce byla používána ke studijním účelům.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému Theses.cz a Turnitin za účelem soustavné kontroly podobnosti závěrečných prací.

V Praze dne 03. 11. 2024

Kateřina Tlamichová

## **Poděkování**

Na tomto místě bych ráda vyjádřila upřímné poděkování Mgr. Petře Sedlářové za pomoc při výběru tématu mé bakalářské práce, za její odborné vedení, podporu, vstřícnost a neocenitelnou pomoc při tvorbě jednotlivých videí. Díky její pomoci jsem dokázala překonat všechny překážky a napsat práci, na kterou jsem skutečně pyšná.

Mé poděkování patří také MgA. Vojtěchu Lukešovi za natáčení, střih a technické zpracování videí.

Ráda bych také velmi poděkovala zaměstnancům Centra cystické fibrózy, spirometrického vyšetření a zaměstnancům vyšetření chloridů v potu ve Fakultní nemocnici v Motole, kteří mi umožnili absolvovat praktické stáže a získat cenné poznatky pro mou bakalářskou práci.

Zvláštní poděkování patří pacientce a jejím rodičům za ochotu účinkovat ve videích.

Na závěr bych ráda poděkovala své rodině a přátelům za jejich neustálou podporu a pomoc při psaní této práce, za kterou jsem velmi vděčná.

# Obsah

<b>OBSAH</b> .....	<b>5</b>
<b>ÚVOD</b> .....	<b>6</b>
<b>1. TEORETICKÁ ČÁST</b> .....	<b>7</b>
1.1 VÝSKYT .....	7
1.2 GENETIKA .....	7
1.2.1 Třídy mutací .....	8
1.3 PATOGENEZE CF .....	9
1.4 PŘÍZNAKY CF .....	11
1.4.1 Dýchací systém.....	12
1.4.2 Gastrointestinální trakt.....	13
1.4.3 Pohlavní systém.....	14
1.5 DIAGNOSTIKA .....	15
1.5.1 Novorozenecký screening.....	15
1.5.2 Potní test .....	16
1.5.3 Molekulárně genetické vyšetření DNA .....	17
1.5.4 Vyšetřovací metody u pacientů s CF .....	18
1.6 LÉČBA .....	19
1.6.1 Terapie respiračních projevů.....	20
1.6.2 Výživa .....	22
1.6.3 Antibiotická léčba .....	23
1.6.4 Transplantace plic .....	24
1.6.5 Modulatorová léčba .....	24
1.6.6 Hygienické režimy.....	25
1.7 PROGNÓZA .....	27
<b>2. PRAKTICKÁ ČÁST</b> .....	<b>28</b>
2.1 CÍL.....	28
2.2 PLÁN PROJEKTU .....	28
2.3 REALIZACE PROJEKTU .....	29
2.4 VÝCHODISKA PRO PSANÍ SCÉNÁŘŮ .....	32
2.4.1 Ambulantní péče v CF centru .....	32
2.4.2 Spirometrie .....	35
2.4.3 Potní test .....	36
2.5 SCÉNÁŘ .....	37
2.5.1 První video: Ambulantní kontrola .....	37
2.5.2 Druhé video: Spirometrie.....	39
2.5.3 Třetí video: Vyšetření chloridů v potu .....	40
2.6 KOMENTÁŘ .....	40
2.6.1 První video: Ambulantní kontrola .....	40
2.6.2 Druhé video: Spirometrie.....	42
2.6.3 Třetí video: Vyšetření chloridů v potu .....	42
<b>ZÁVĚR</b> .....	<b>44</b>
<b>SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY</b> .....	<b>45</b>
<b>SEZNAM PŘÍLOH</b> .....	<b>49</b>

## Úvod

Téma své bakalářské práce Ambulantní péče o děti s cystickou fibrózou jsem si vybrala z několika důvodů. O toto téma jsem se zajímala již před několika lety. Můj zájem se prohloubil po začátku studia na lékařské fakultě a o tomto tématu jsem se začala více učit. Můj zájem se prohloubil již v prvním ročníku při studiu genetiky, kdy jsem měla možnost zpracovat seminární práci právě na téma cystické fibrózy. Moje zaujetí se dále navýšilo v druhém ročníku, kde jsem mohla při studiu pediatrie více poznat režim a život dětí s cystickou fibrózou. To mě inspirovalo natolik, že jsem se rozhodla, že cystická fibróza bude téma mé bakalářské práce. Téma, do kterého se budu moci díky bakalářské práci hlouběji ponořit.

Když má vedoucí práce přišla s nápadem, že bychom mohly vytvořit edukační video, byla jsem nadšená. Přejde mi to jako úžasná příležitost, jak pomoci mou prací nejen dalším studentům, pro seznámení se s tématem, ale také mohu pomoci pacientům s cystickou fibrózou, aby si mohli lépe představit, co mohou při pravidelných kontrolách očekávat.

## **1. Teoretická část**

Cystická fibróza (CF) je závažné dědičné onemocnění, které je způsobené mutacemi genu pro transmembránový regulátor vodivosti (CFTR). Toto onemocnění postihuje funkce žláz s vnější sekrecí, zejména žlázy v dýchacím, trávicím a pohlavním systému. Cystická fibróza vyvolává vyšší koncentraci chloridů v potu a tvorbu abnormálně hustého hlenu, který narušuje funkci žláz. V plicích velké množství vazkého hlenu zhoršuje průchodnost průdušek a průdušinek. Tak vznikají sekundární infekce, které následně poškozují plicní tkáň. V trávicím systému dochází k ucpání kanálků slinivky břišní a trávicí enzymy tak nemohou být dopraveny do střev. U mužů způsobuje cystická fibróza velmi často neplodnost. Přestože se stále jedná o nevyléčitelné onemocnění, kvalita života a průměrné dožití pacientů s cystickou fibrózou se výrazně zvýšily [1, 2, 5].

Průměrný rok dožití těchto pacientů se pohybuje okolo 37 let, ovšem díky neustálým pokrokům v léčbě se mohou někteří lidé dožít i mnohem více let [10].

### **1.1 Výskyt**

Cystická fibróza se řadí do kategorie vzácných onemocnění. Výskyt je u nově narozených dětí je 1/2500. V současné době je v České republice registrováno okolo 750 žijících nemocných. Z toho cca 45,5 % tvoří dospělí jedinci. Je ovšem velmi pravděpodobné, že nemocných je ve skutečnosti více, ovšem žijí pod jinými diagnózami [2, 3, 4].

### **1.2 Genetika**

Dědičnost cystické fibrózy je autozomálně recesivní. Autozomální dědičnost znamená, že se onemocnění přenáší prostřednictvím autozomů (nepohlavních chromozomů). Recesivní dědičnost znamená, že se choroba projeví pouze u jedince, který zdědí mutovanou alelu od obou

rodičů – takový jedinec se nazývá recesivní homozygot. Pokud jedinec zdědí mutovanou alelu pouze od jednoho rodiče, choroba se u něj nerozvine a stává se zdravým přenašečem onemocnění – takový jedinec se nazývá zdravý heterozygot. Přibližně každý 27. člověk v ČR je zdravým nositelem genu pro cystickou fibrózu. Pokud jsou oba rodiče nositeli genu pro cystickou fibrózu, mají 25% šanci, že se jim narodí dítě trpící touto chorobou. Zároveň existuje 50% pravděpodobnost, že se jim narodí dítě, které bude zdravým přenašečem genu, a 25% šance, že se narodí zcela zdravé dítě [4, 8, 14].

### 1.2.1 Třídy mutací

Mutace lze podle příčiny defektu rozdělit do sedmi tříd. U zdravého jedince je CFTR protein správně syntetizován, dosahuje povrchu buňky a buněčné membrány, správně vykonává svou funkci a umožňuje transport chloridových iontů a vody do buňky i z buňky. **První třída** mutací způsobuje, že se nevytvoří funkční CFTR protein. **Druhá třída** zahrnuje mutace, u kterých se CFTR protein sice vytvoří, avšak je nesprávně uspořádán a nedokáže dosáhnout povrchu buňky a buněčné membrány (např. mutace deltaF508). Do **třetí třídy** patří mutace, při nichž se CFTR protein vytvoří a dosáhne povrchu buňky i membrány, ale neplní správně svou funkci. **Čtvrtá třída** mutací způsobuje, že se CFTR protein vytvoří, dosáhne povrchu buňky a membrány, ale otevírání CFTR kanálu je narušeno. **Pátá třída** zahrnuje mutace, u kterých je CFTR protein vytvořen, dosahuje povrchu buňky i membrány a CFTR kanál se otevírá, avšak protein není tvořen v dostatečném množství pro zajištění normální funkce. Pro **šestou třídu** mutací je typická nestabilita proteinu v membráně. **Sedmá třída** zahrnuje mutace, u kterých se žádný protein v membráně nenachází [8].

### ***1.3 Patogeneze CF***

Pravou podstatou onemocnění je porucha genu CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), který je zodpovědný za řízení přechodu chloridových iontů. Tento gen je uložený na raménku 7. chromozomu. Gen CFTR kóduje protein zvaný cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR). Protein CFTR plní především funkci chloridového kanálu, ovšem reguluje i sodíkové kanály. Doposud je známo okolo 4000 mutací genu. Ne všechny mutace však vedou k rozvinutí onemocnění. V České republice převažuje mutace deltaF508, která se vyskytuje u cca 70 % pacientů [5, 6, 7].

Funkční nebo strukturální porucha CFTR vyvolává poškození transportů solí přes buněčnou membránu dvěma různými způsoby. První způsob je zvýšenou absorpcí sodíku. Sodík sebou do buněk táhne vodu, tím dochází k dehydrataci hlenu a zvýšení jeho viskozity. Druhý způsob je defekt transportu chloridových iontů. Tím narůstá koncentrace chloridových iontů v hlenu, který tak přestává být hypotonický a stává se z něj hlen izotonický [5].

V izotonickém hlenu nedochází k aktivaci antimikrobiálních peptidů. Tento proces narušuje plicní obranné mechanismy, což vede k chronickým infekcím a zánětům dýchacího systému. Zánět u cystické fibrózy je primárně způsoben právě porušeným CFTR, až sekundárně přichází infekce a celý proces poškození tkání tím stupňuje a urychluje. Chronické zánětlivé procesy vedou k postupné progresi plicního onemocnění. Dochází k destrukci bronchiálního epitelu a infekce se šíří do peribronchiálních tkání, což postupně vede k oslabení bronchiálních stěn a peribronchiální fibróze. Tento proces má chronický a progresivní charakter spojený s fibrotizací a sníženou výměnou kyslíku a oxidu uhličitého, přičemž dochází k současným změnám v plicním cévním systému. Chronická hypoxémie vede ke kontrakci a hypertrofii mediální svalové vrstvy v plicních arteriích a arteriolách. To může vést k plicní

hypertenzi a případně ke vzniku cor pulmonale. Chronické zánětlivé změny mohou také vést k rozvoji bronchiektázií, atelektáz, emfyzematózních bul a následně k destrukci plicního parenchymu [4, 5, 15].

Nejčastější patogeny, které postihují plíce pacientů s cystickou fibrózou, jsou *Staphylococcus aureus*, *Haemophilus influenzae*, *Pseudomonas aeruginosa* a *Burkholderia cepacia complex*. Nejčastěji plíce pacientů s CF kolonizuje patogen ***Staphylococcus aureus***. Tento kmen bývá citlivý na terapii antibiotikem meticilinem. Zvláště patogenní jsou pro děti s CF kmeny ***Pseudomonas aeruginosa***, poněvadž je u většiny pacientů alveolární makrofágy nejsou schopni eliminovat. Pseudomonádní kmeny jsou také schopné si rychle vyvinout rezistenci na většinu léčiv, z tohoto důvodu je osídlení touto bakterií velmi těžce léčitelné. Kolonizace ***Burkholderii cepacii*** je obzvláště znepokojující, protože tento kmen je extrémně virulentní, způsobuje bakteriémii a u významného počtu pacientů je spojován s rychlým zhoršením plicních funkcí až úmrtím [1, 15].

Změna rovnováhy iontů pak vede k dalším problémům v různých systémech. Potní žlázy normálně resorbují chloridy z izotonického potu zpět, u cystické fibrózy k tomu nedochází, proto je pot nadměrně slaný. Pot lidí s CF obsahuje až pětkrát více soli než pot zdravého člověka. Matky mohou při políbení dítěte cítit na rtech slanou chuť. V horkém počasí může hrozit dehydratace spojená s hypochloremickou a hyponatremickou alkalózou [9].

Hustý hlen škodí také v trávicím systému, a to zejména ve slinivce břišní, kde působí insuficienci externí sekrece pankreatu. Kvůli nedostatku pankreatických enzymů pacienti neprospívají a nepřibývají na váze, přestože většinou konzumují velké množství jídla. Poruchou funkce zevní sekrece pankreatu dochází k fibrotické, či lipomatózní remodelaci tkáně, která pak může utlačovat Langerhansovy ostrůvky. Utlačení Langerhansových ostrůvků může způsobit na CF vázaný diabetes. Dále

dehydratace střevního obsahu může být důvodem mekoniového ileu nebo syndromu obstrukce distálního ilea. Ve žlučovodech působí cystická fibróza obstrukci, která vede k hepatopatii. Hepatopatie se může rozvinout až v biliární cirhózu spojenou s portální hypertenzí [4, 9].

Gen CFTR hraje důležitou roli také ve vývoji reprodukčního systému, proto je u 98 % mužů s CF postižení reprodukční trakt. Dochází ke stavu zvanému kongenitální bilaterální ageneze vas deferens (CBAVD), který je zodpovědný za obstruktivní azoospermii [4].

#### ***1.4 Příznaky CF***

Onemocnění postihuje všechny orgánové systémy s výjimkou centrálního nervového systému, přičemž nejvýrazněji narušuje dýchací a trávicí soustavu. První příznaky se objevují již v prvních měsících až letech života. Mohou však zůstat nepovšimnuty, což vede k tomu, že jsou pacienti diagnostikováni pozdě, často až ve stádiu výrazně rozvinutých příznaků a potíží. Pro toto onemocnění je naprosto zásadní včasná diagnostika a léčba, kterou dnes umožňuje novorozenecký screening zavedený v ČR od roku 2009 [9].

Čtyři základní projevy cystické fibrózy zahrnují chronické progresivní onemocnění dýchacích cest a plic, nedostatečnost vnější sekrece pankreatu spojenou se steatoreou a neprospíváním, vysokou koncentraci elektrolytů v potu a poruchu reprodukce v 98 % mužů. U některých dětí se příznaky objeví ihned po narození, u jiných až za několik týdnů, měsíců nebo dokonce let. Příznaky jsou velmi různé. Některé děti mohou mít pouze mírnou formu onemocnění s trávicími a dýchacími obtížemi, zatímco jiní trpí těžkou malabsorpcí a život ohrožujícími plicními komplikacemi. Přestože většina pacientů má jak dýchací, tak trávicí příznaky, jsou i jedinci, u kterých se onemocnění projevuje pouze nedostatkem pankreatických enzymů, nebo naopak pouze plicními obtížemi bez pankreatické insuficience [4, 15].

U novorozenců je typickým příznakem mekoniový ileus. Mekoniový ileus je uzávěr střeva, který vznikne po ucpání terminálního ilea zahuštěnou smolkou. Příznaky se objevují do 48 hodin po narození. U novorozence je patrné vzedmuté břicho, zvracení s příměsí žluči a absence odchodu smolky. V oblasti břicha může být patrné vykreslení střevních kliček a hmatná rezistence v dutině břišní, způsobená nahromaděním smolky ve střevě. Komplikací tohoto stavu může být mekoniová peritonitida. Léčba mekoniového ileu se nejprve zahajuje konzervativně výplachem střeva a nálevy s izosmolární kontrastní látkou. V případě neúspěchu konzervativní terapie nebo perforace střeva je nutný chirurgický zákrok s vyvedením přechodné ileostomie. Cystická fibróza se u novorozenců může projevit také dlouhotrvající novorozeneckou žloutenkou a malnutricí [5, 16, 19].

#### **1.4.1 Dýchací systém**

Nejběžnějším příznakem chronického onemocnění dýchacích cest a plic je chronický kašel s expektorací hlenohnisavého až hnisavého sputa. Zpočátku se jedná o suchý kašel, který postupně přechází ve vlhký. U malých dětí se v důsledku bronchiální obstrukce mohou vyskytovat pískoty a bronchiolitida. Progrese onemocnění vede ke vzniku námahové dušnosti a snížené tolerance fyzické aktivity, v konečných fázích se objevuje dušnost i v klidu. Dítě bývá často hospitalizováno pro recidivující pneumonie [1, 9].

V oblasti horních cest dýchacích se u pacientů často vyskytuje chronická rýma a poruchy průchodnosti nosu. Běžné jsou také nosní polypy a chronická sinusitida. Tyto obtíže často vyžadují chirurgické zákroky v oblasti uší, nosu a krku. U většiny nemocných dochází v důsledku chronické hypoxie k rozvoji paličkovitých prstů [1, 15].

Progresivní plicní postižení s nadměrným provzdušněním plic vede ke vzniku tzv. soudkovitého hrudníku. Mezi komplikace dýchacího systému patří atelektázy, pneumotorax a rozvoj cor pulmonale. Pneumotorax u pacientů s cystickou fibrózou nejčastěji vzniká rupturou subpleurálně lokalizovaných bul přes viscerální pleuru. Tento stav se nejčastěji vyskytuje u pacientů s pokročilým plicním onemocněním. Míra poškození respiračního systému je jedním z hlavních faktorů ovlivňujících délku života. Postižení dýchacího systému je příčinou až 85 % úmrtí u pacientů s CF [1, 9, 10, 15].

#### **1.4.2 Gastrointestinální trakt**

Jedním z prvních příznaků cystické fibrózy bývá mekoniový ileus u novorozence. Až 85 % pacientů s CF trpí pankreatickou insuficiencí, která se projevuje neprospíváním dítěte i při dostatečném příjmu potravy, zvýšeným obsahem tuků ve stolici a nedostatkem vitaminů rozpustných v tučích. Typické jsou mastné, objemné stolice, které vznikají v důsledku nedostatku trávicích enzymů ve střevě, což brání správnému trávení potravy. Ta se následně vylučuje stolicí, čímž se její objem zvětší až dvojnásobně nebo trojnásobně. Děti bývají drobné, mají sníženou svalovou hmotu, štíhlou postavu a zvětšené břicho. U starších dětí se často vyskytuje gastroezofageální reflux provázený bolestmi v epigastriu. Mezi další typické projevy cystické fibrózy patří i prolaps rekta [1, 9, 15, 17].

Pacienti jsou vzhledem k objemným a tuhým stolicím celoživotně ohroženi vznikem střevní neprůchodnosti, která se projevuje bolestmi břicha, nevolností a zvracením a řadí se mezi náhlé příhody břišní. Může se vyvinout syndrom distální intestinální obstrukce (DIOS), což je obdoba mekoniového ilea, při kterém dochází k částečné nebo úplně obstrukci [15].

Jednou z komplikací cystické fibrózy je diabetes mellitus vázaný na cystickou fibrózu (cystic fibrosis-related diabetes, CFRD). Tato komplikace

se obvykle objevuje od 10 roku života. CFRD má pozvolný nástup, jelikož příznaky jako polyurie a polydipsie se vyskytují zřídka. CFRD vykazuje znaky jak diabetu mellitu 1. typu – v důsledku snížené produkce inzulínu, tak i znaky diabetu mellitu 2. typu – kvůli inzulínové rezistenci a poruše dynamiky jeho sekrece. Na rozdíl od diabetu mellitu 1. typu je u CFRD insulin stále produkován, i když v omezeném množství. Diabetes vázaný na cystickou fibrózu negativně ovlivňuje výživový stav pacienta a přispívá k progresi plicního postižení. K poškození plic dochází v důsledku hyperglykémie, která zvyšuje produkci kyslíkových radikálů a zánětlivých markerů. Tento proces může probíhat i v asymptomatickém stádiu, a proto je velmi důležitá prevence a pravidelné provádění orálního glukózového tolerančního testu [18].

Zvýšená hustota a snížená alkalita žluči vedou k obstrukci žlučových cest, proliferaci vývodových buněk, vzniku zánětu a následnému rozvoji fokální biliární cirhózy s portální hypertenzí. Ta může vést až ke krvácení z jícnových varixů. Jaterní postižení se může projevovat také jako hepatopatie nejasné etiologie, projevující se pouze zvýšenými hladinami jaterních enzymů a dlouhotrvajícím novorozeneckým ikterem. Poměrně častým nálezem bývá i cholelitiáza. Vzhledem k často nenápadnému klinickému obrazu je nezbytné pravidelné fyzikální vyšetření s palpací jater, průběžné sledování jaterních testů a opakované sonografické kontroly [4].

### **1.4.3 Pohlavní systém**

U více než 98 % mužů s cystickou fibrózou je přítomna atrofie chámovodů, nadvarlat a semenných váčků. Snížený objem ejakulátu a nepřítomnost spermií v ejakulátu, označovaná jako azoospermie, vedou k neplodnosti. U těchto pacientů se také častěji vyskytují tříselné kýly, kryptorchismus a hydrokéla [17].

Dívky s cystickou fibrózou mají opožděný nástup puberty, a to i v případě, že jejich nutriční a klinický stav je uspokojivý. Z důvodu zvýšené viskozity vaginálního hlenu bývá fertilita žen snížena. U žen s CF, které otěhotní, je zvýšené riziko předčasného porodu a narození novorozence s nízkou porodní hmotností. Při stabilních plicních funkcích probíhá těhotenství zpravidla bez komplikací [9, 15, 17].

## **1.5 Diagnostika**

Diagnostika se zakládá na přítomnosti typických příznaků, pozitivním výsledku novorozeneckého screeningu nebo pozitivní rodinné anamnéze. Při podezření na cystickou fibrózu je nezbytné včasné doplnění potního testu. Diagnózu následně potvrzuje molekulárně genetické vyšetření DNA, které prokáže přítomnost dvou mutací v genu CFTR [4, 9].

Na diagnózu cystické fibrózy je třeba myslet i u adolescentů a dospělých pacientů, zejména pokud se u nich vyskytují bronchiectázie (zvláště při opakovaném nález *Pseudomonas aeruginosa* nebo bakterií z komplexu *Burkholderia cepacia*), opakované idiopatické pankreatitidy nebo obstruktivní azoospermii u mužů. Na onemocnění je dále vhodné pomýšlet také při nejasném jaterním postižení nebo výskytu osteoporózy u mladších osob. U těchto pacientů je indikováno vyšetření koncentrace chloridů v potu a pokud jsou hodnoty hraniční nebo patologické, následuje genetické vyšetření [9].

### **1.5.1 Novorozenecký screening**

Novorozenecký screening představuje aktivní a celoplošné vyhledávání onemocnění v jejich časně, preklinické fázi, s cílem diagnostikovat a zahájit léčbu dříve, než se příznaky projeví a mohou vést k nevratnému poškození zdraví dítěte. Součástí novorozeneckého screeningu je novorozenecký laboratorní screening, screening zraku pro odhalení vrozené katarakty, vyšetření sluchu za účelem detekce vrozené

hluchoty, pulzní oxymetrie k vyloučení kritických vrozených srdečních vad, ultrazvukové vyšetření ledvin pro včasný záchyt vrozených vývojových vad močového ústrojí, vyšetření kyčlí pro detekci dysplazie kyčlí a screening vrozené syfilis z pupečnickové krve. Novorozenecký laboratorní screening (NLS) umožňuje detekci onemocnění, která mohou ohrozit zdraví či život novorozence. NLS se provádí z malého vzorku suché kapky krve na filtračním papírku (screeningové kartičce). Hlavním účelem screeningu není stanovení definitivní diagnózy, ale identifikace novorozenců, kteří potřebují další diagnostická vyšetření [19].

Screening na cystickou fibrózu se v České republice provádí od roku 2009 stanovením hladiny imunoreaktivního trypsinogenu pomocí imunoanalytické metody. V případě pozitivního výsledku následuje molekulárně genetická analýza zaměřená na nejčastější mutace v genu CFTR, po které se provádí potní test [19].

### **1.5.2 Potní test**

Vyšetření koncentrace chloridů v potu představuje zlatý standard v diagnostice cystické fibrózy. Odběr potu se provádí stimulací pocení pomocí pilokarpinové iontoforézy, přičemž vzorek je následně sbírán do mikrokapiláry pomocí systému Macroduct. V prvních dvou dnech života může být vyšetření limitováno nedostatečnou produkcí potu. Po dosažení 48 hodin věku a tělesné hmotnosti nad 2500 g je možné test spolehlivě provést. Chemická analýza získaného vzorku se provádí pomocí titrační metody ke stanovení koncentrace chloridů v potu. Při pozitivním výsledku je nutné test opakovat pro potvrzení diagnózy a vyloučení případné falešné positivity. I při negativním výsledku je však vhodné vyšetření zopakovat, pokud přetrvává klinické podezření na cystickou fibrózu [4, 9, 17].

Za patologické hodnoty se považují koncentrace chloridů v potu vyšší než 60 mmol/l. Hodnoty v rozmezí 30-60 mmol/l jsou klasifikovány jako hraniční. Tyto výsledky se mohou objevit u pacientů s atypickou formou

cystické fibrózy, u zdravých nosičů jedné mutace genu CFTR, u jedinců s jinými onemocněními (např. malnutrice, atopický ekzém, hypotyreóza aj.), ale i u zcela zdravých jedinců. Hodnoty do 30 mmol/l jsou považovány za normální. Je však důležité mít na paměti, že u některých mutací se může hodnota chloridů v potu pohybovat mezi 30-50 mmol/l, a přesto se může jednat o mutace spojené s významným plicním postižením [9].

### 1.5.3 Molekulárně genetické vyšetření DNA

Molekulárně genetické vyšetření je indikováno u pacientů, kteří vykazují klinické příznaky typické pro cystickou fibrózu a zároveň mají opakovaně hraniční či patologické hodnoty chloridů v potu. Toto vyšetření je rovněž vhodné pro biologické příbuzné osob s prokázanou alespoň jednou mutací v genu CFTR, jejich partnery při plánovaném těhotenství a také pro dárce pohlavních buněk. Vyšetření je vykonáváno v akreditované molekulárně genetické laboratoři. Testování DNA se provádí z odebraného vzorku krve, části placenty nebo jiných buněk lidského těla. DNA může být uchovávána ve zmraženém stavu pro případné další vyšetření po mnoho let. Dosud bylo identifikováno více než 4000 různých mutací genu pro cystickou fibrózu, přičemž pouze malé množství z nich se vyskytuje relativně běžně. Frekvence těchto mutací se liší mezi různými populacemi, z tohoto důvodu je důležité zjištění původu rodiny. V České republice je nejčastější mutací F508del, která se vyskytuje u 71 % pacientů [4, 6, 9, 20].

Vyšetření probíhá formou tzv. kaskádového molekulárně genetického testování, při kterém se postupně vyzařují nejčastější mutace genu CFTR typické pro danou populaci. Zachycení dvou mutací genu CFTR potvrzuje diagnózu cystické fibrózy. Pokud se nalezne pouze jedna, případně žádná mutace, ale klinický obraz i výsledek potního test tomu odpovídají, je možné přistoupit k sekvenaci celého CFTR genu. Tato metoda může odhalit vzácné či dosud nepopsané mutace [4, 9].

Testování na CF mutace u rodičů je klíčové nejen pro potvrzení genetického výsledku u jejich nemocného dítěte, ale i pro jejich budoucí těhotenství. Tento typ vyšetření je rovněž užitečný pro příbuzné, kteří mohou být nosiči mutace genu CFTR a v budoucnu plánují rodičovství. Tímto způsobem lze předejít narození dítěte s cystickou fibrózou v širší rodině. Riziko nosičství mutace genu CFTR je mnohem vyšší, pokud se cystická fibróza v rodině již vyskytla. Z těchto důvodů je doporučeno testování na mutace genu CFTR u všech pokrevních příbuzných. Při zjištění nosičství mutace se doporučuje genetické vyšetření i u partnera. Testování na CF nosičství se soustředí na nejběžnější mutace, což znamená, že zachytí většinu, ale ne všechny nosiče. Negativní výsledek tedy neznamena definitivní vyloučení nosičství, ale riziko se tímto testem výrazně snižuje [20].

#### **1.5.4 Vyšetřovací metody u pacientů s CF**

U pacientů s cystickou fibrózou se pravidelně sleduje nutriční stav a plicní funkce. Spirometrické vyšetření plic slouží k hodnocení stavu plic a stupně jejich postižení, a proto se provádí při každé kontrole. Z krevních odběrů se kontrolují hodnoty zánětlivých markerů, iontogram, jaterní testy, hladina glykémie a sérové koncentrace vitaminů rozpustných v tučích. Při vyšetření funkce pankreatu, bývá ve stolici snižená koncentrace pankreatické elastázy. Součástí diagnostiky může být také mikrobiologické vyšetření sputa. Pravidelně se provádí sonografické vyšetření břicha a vyšetření kostní denzity. Dále se provádí rentgenové vyšetření hrudníku, na němž mohou být patrné známky obstrukce bronchů, hyperinflace plic, atelektázy, pneumotorax, bronchiektázie, pleurální výpotky a emfyzém. RTG vedlejších nosních dutin obvykle ukazuje zesílení sliznice a přítomnost výpotku s hladinkami. Jednou ročně se kontroluje technika respirační fyzioterapie a provádí se antropologické vyšetření [1, 17, 20].

## **1.6 Léčba**

Léčba cystické fibrózy je náročná a vyžaduje systematický a komplexní přístup. Je důležité zahájit ji co nejdříve, ideálně ještě předtím, než se u pacienta projeví první příznaky onemocnění. Podle doporučení Evropské společnosti pro cystickou fibrózu by měla být péče o pacienty koordinována specializovaným centrem, v němž pracuje multidisciplinární tým zaměřený na tuto diagnózu. V České republice funguje pět takovýchto center ve fakultních nemocnicích v Praze (Motol), Plzni, Brně, Hradci Králové a Olomouci. Pacienti docházejí na pravidelné kontroly zpravidla každé tři měsíce, u kojenců je sledování častější [4, 17].

Léčba se zaměřuje na optimalizaci plicních funkcí, udržení průchodnosti dýchacích cest, snížení rizika plicních komplikací, prevenci infekcí a zajištění adekvátní výživy pro růst. Součástí péče je také podpora vhodné fyzické aktivity dítěte a podpora celé rodiny. Důležitá je také léčba komplikací onemocnění a sledování možných nežádoucích účinků léčby. Péče je multidisciplinární, v týmu jsou kromě lékařů zastoupeni také fyzioterapeuti, nutriční specialisté a psychologové [9, 15, 21].

Společným prvkem v patofyziologii vzniku plicního postižení u pacientů s cystickou fibrózou je přítomnost hustého hlenu, který narušuje samoočišťovací schopnost respiračního epitelu. Tento stav způsobuje obstrukci dýchacích cest a současně vede k dlouhotrvající zvýšené zánětlivé aktivitě. Cílem symptomatické terapie cystické fibrózy je podpořit samočisticí funkci dýchacích cest (mukociliární clearance), potlačit nadměrnou zánětlivou reakci a zlepšit zvládání chronických infekcí. Na úrovni kauzální terapie by bylo možné předejít sérii nepříznivých změn, které vedou k nevratnému poškození plicní tkáně. Na rozdíl od kauzální léčby symptomatická terapie neřeší molekulární defekt onemocnění [22].

Současný výzkum a moderní technologie se zaměřují na hledání metod, jak účinně bojovat proti genetické vadě. Probíhá řada klinických studií, které zkoumají proveditelnost korekce základní genetické poruchy pomocí genové terapie – například prostřednictvím měsíční inhalace genu CF pomocí nebulizátoru. Pro pacienty se specifickými mutacemi v genu CFTR jsou k dispozici modulační terapie CFTR [15].

Díky symptomatické léčbě a pravidelnému sledování se u pacientů s cystickou fibrózou podařilo prodloužit střední délku dožití do období mladé dospělosti. Navzdory tomu většina pacientů stále umírá předčasně kvůli zhoršujícímu se respiračním selháním. Dlouhá léta byla léčba cystické fibrózy zaměřena výhradně na léčbu symptomatickou – tedy na fyzioterapii, podávání mukolytik, protizánětlivých léků a podpůrné výživové terapie. V posledních letech probíhá snaha o zlepšení těchto zavedených přístupů současně s rozvojem prvních možností cílené kauzální léčby, jejímž cílem je přímo ovlivnit základní molekulární poruchu onemocnění. Kauzální terapie zaměřená na určité funkční třídy mutací se postupně začleňuje do běžné klinické praxe, nicméně stále existuje velká skupina pacientů, pro které tyto léky zatím nejsou dostupné [22].

### **1.6.1 Terapie respiračních projevů**

V léčbě pacientů s cystickou fibrózou je zásadní důsledná separace osob s odlišnými typy infekcí, a to jak v ambulantní, tak v lůžkové péči. Klíčové je oddělování pacientů infikovaných *Pseudomonas aeruginosa*, zejména však *Burkholderia cepacia*, od těch neinfikovaných. Nezbytnou součástí prevence přenosu infekcí jsou přísná hygienická opatření, zejména důkladná hygiena rukou u pacientů i zdravotnického personálu [4].

Péče o průchodnost dýchacích cest u pacientů s cystickou fibrózou spočívá především ve zředění hlenu a pravidelné respirační fyzioterapii. Ke

zkapalnění hlenu se denně inhalují mukolytika, přičemž nejúčinnější je rekombinantní lidská deoxyribonukleáza (rhDNáza). Nejčastěji se podává 1-2× denně, záleží na intenzitě zahlenění. Při kolonizaci bakterií *Pseudomonas aeruginosa* je součástí terapie inhalační podávání antibiotika tobramycinu. V posledních letech se široce využívá hypertonický solný roztok v koncentraci 3-7 %, který zvyšuje koncentraci iontů v sekretu dýchacích cest a osmoticky přitahuje vodu, čímž podporuje mukociliární clearance. Vzhledem k riziku vyvolání bronchospasmu je před inhalací hypertonické soli nezbytné podat bronchodilatancia [4, 9].

Respirační fyzioterapie pomáhá uvolnit a odstranit zředěný hlen z dýchacích cest. Zahajuje se bezprostředně po stanovení diagnózy a provádí se zpravidla 2-3× denně po každé inhalaci mukolytika. Po inhalaci hypertonického solného roztoku se respirační fyzioterapie provádí ihned, zatímco po podání rhDNAázy se doporučuje vyčkat 1-2 hodiny, aby mohlo léčivo účinně působit. Je nezbytné pravidelně dohlížet na její správné provádění. Mezi drenážní techniky s řízenou expektorací a kontrolou kašle patří autogenní drenáž, aktivní cyklus dechových technik (ACBT), systémy s pozitivním výdechovým tlakem (PEP) a inhalační léčba v kombinaci s drenážními metodami. Inhalace i dechová cvičení u kojenců probíhají zpravidla v náručí rodiče, který provádí respirační handling prostřednictvím kontaktního dýchání [4, 9].

**PEP** se provádí výdechem mírnou silou přes speciální zařízení, které vytváří odpor a tím i pozitivní tlak v dýchacích cestách. Tento tlak napomáhá jejich otevření a umožňuje proudění vzduchu kolem hlenu směrem k větším dýchacím cestám, odkud může být sekret snadněji vykašlán. **Technika aktivního cyklu dýchání** zahrnuje sérii dechových cvičení zaměřených na odstranění hlenu z plic. Patří mezi ně nucený výdech („funění“) s částečně uzavřenou hlasivkovou štěrbinou, cvičení na rozšíření hrudníku a kontrolované dýchání spojené s relaxací. Malé děti se mohou k těmto technikám postupně propracovat prostřednictvím hravých dechových aktivit, které lze s věkem rozvíjet. **Autogenní drenáž** je sada

specifických dechových technik, které starším dětem umožňují postupně posouvat hlen z hlubších částí plic a usnadňují tak jeho vykašlávání [15].

K podpoře účinného odstraňování hlenu se využívají také různé respirační pomůcky, především přístroj flutter. Flutter při výdechu vytváří oscilující pozitivní výdechový tlak, který rozkmitá vzduch v dýchacích cestách a tím způsobuje jemné vibrace uvnitř průdušek. Spojení jeho použití s inhalací výrazně zvyšuje účinnost celé terapie [4, 9].

### 1.6.2 Výživa

Dobrá výživa má zásadní význam pro další vývoj onemocnění a úzce souvisí s průběhem respiračního postižení. Naopak zhoršení výživy se rychle projeví poklesem plicních funkcí. Ani při následném zlepšení nutričního stavu se funkce plic většinou nevracejí na původní úroveň [4, 9].

Pacienti, kteří mají nedostatečnou exokrinní funkci pankreatu, musí před každým jídlem užívat substituci pankreatických enzymů. U kojenců se mikropolety podávají vysypané na lžičku přimíchané do malého množství mléka nebo kaše na začátku každého krmení. Kapsle ani jejich obsah se nesmí drtit, aby nedošlo k narušení acidorezistentního obalu. Vzhledem k narušené funkci pankreatu může mít část pacientů v duodenu příliš kyselý pH, což snižuje účinnost enzymatické substituce. V takových případech může pomoci podávání inhibitorů protonové pumpy [9].

Strava musí být energeticky bohatá, protože je třeba počítat s omezeným vstřebáváním živin a zároveň se zvýšeným energetickým výdejem způsobeným námahou dýchacích svalů a častou expektorací. Ve výživě by měly být zastoupeny všechny základní živiny, včetně odpovídajícího množství vlákniny. Nezbytná je suplementace NaCl a vitaminů rozpustných v tucích. Při antibiotické léčbě se doporučuje podávání probiotik. Mnoho pacientů doplňuje výživu formou sippingu,

tedy popíjením nutričních nápojů, případně je využívána enterální výživa aplikovaná do žaludku pomocí perkutánní endoskopické gastrostomie (PEG). V nejtěžších případech může být nutné podávání výživy parenterální formou prostřednictvím all-in-one vaků [9].

### 1.6.3 Antibiotická léčba

Léčba infekce představuje jednu z klíčových složek současného terapeutického přístupu k cystické fibróze. Antibiotická terapie je indikována vždy, když jsou v sekretu dýchacích cest prokázány patogenní mikroorganismy nebo při výskytu i mírných příznaků infekce. Vzhledem k odlišné farmakokinetice je u pacientů s CF nutné podávat vyšší dávky antibiotik než u běžné populace. Doporučená délka antibiotické léčby je minimálně 2 až 3 týdny [4].

Přítomnost bakterií *Pseudomonas aeruginosa* a *Burkholderia cepacia* obvykle značně pokročilé poškození dýchacích cest. Ačkoli eradikace těchto patogenů není obvykle možná, jejich množství lze účinně kontrolovat. Léčba *Pseudomonas aeruginosa* se odvíjí od citlivosti a obvykle zahrnuje podání ceftazidimu, meropenemu, cefepimu, piperacilinu-tazobaktamu, tobramycinu, ciprofloxacinu, imipenemu-cilastinu, amikacinu nebo levofloxacinu. V případě nálezu *Staphylococcus aureus* se používá cefalexin, erytromycin nebo flucloxacilin. Délka antibiotické terapie se odvíjí od klinické odpovědi pacienta [15, 17, 20].

Léčba infekce vyvolané bakterií *Burkholderia cepacia* patří k nejobtížnějším. Tento patogen vykazuje vysokou míru rezistence vůči většině běžně používaných antibiotik. Při prvním záchytu je nezbytné co nejdříve zahájit eradikační terapii, která obvykle spočívá v intravenózním podání kombinace dvou až tří antibiotik (například meropenem s kotrimoxazolem, doxycyklinem, piperacilin-tazobaktamen, ceftazidimem a inhalačním tobramycinem). Z této kombinace by měla být alespoň dvě antibiotika podávána parenterálně. Při rozvoji chronické infekce není

vzhledem k vysoké rezistenci indikováno dlouhodobé opakované podávání antibiotik. Léčba se zaměřuje pouze na období akutních exacerbací, kde je často nutné nasadit trojkombinaci či vícečetnou kombinaci antibiotik [20].

#### **1.6.4 Transplantace plic**

Zařazení pacienta na čekací listinu k transplantaci plic přichází v úvahu ve fázi pokročilého onemocnění, kdy selhává konzervativní léčba, výrazně se zhoršuje kvalita života, roste závislost na kyslíkové terapii a dochází k postupnému omezení mobility. Obvyklým postupem je bilaterální (oboustranná) transplantace plic, která je spojená s nízkým rizikem perioperační mortality a příznivou dlouhodobou prognózou. Hlavní překážkou transplantace je kolonizace bakterií *Burkholderia cepacia*, která výrazně zvyšuje riziko infekčních komplikací po zákroku [4].

#### **1.6.5 Modulátorová léčba**

Prvním krokem ke kauzální terapii cystické fibrózy byl vývoj tří skupin léčiv, z nichž některé již prošly úspěšně klinickými zkouškami a jiné se v nich stále nacházejí. Mezi tyto léky patří supresory, které dokážou zabránit předčasnému ukončení přepisu mRNA a umožnit tak vznik plnohodnotného proteinu, a dále modulátory CFTR proteinu – konkrétně potenciátory a korektory. Potenciátory podporují otevírání CFTR kanálu, a jsou tedy účinné pouze tehdy, když je protein přítomen na povrchu buněk (typicky u mutací třetí až páté třídy). Naopak korektory zasahují do dřívější fáze syntézy a pomáhají vadně složené bílkovině správně dosáhnout buněčné membrány (mutace druhé třídy). Modulátory CFTR proteinu mohou při včasném nasazení terapie zmírnit nebo dokonce předejít nevratným strukturálním změnám. Volba konkrétního léčebného postupu se řídí genotypem pacienta a dávkování se přizpůsobuje věku. V současnosti jsou dostupné dva CFTR modulátory, které lze uplatnit

přibližně u 55-60 % nemocných na základě typu jejich genetické mutace [22].

VX-770 (ivakaftor, Kalydeco) byl prvním CFTR modulátorem ze skupiny potenciátorů, který se dostal do klinické praxe. V roce 2012 byl schválen pro použití u pacientů s nejčastější mutací třetí třídy G551D. Od roku 2015 se jeho indikace rozšířila o dalších osm mutací této funkční třídy a také o mutaci čtvrté třídy R117H. Naopak VX-809 (lumakaftor), testovaný u pacientů s homozygotní mutací F508del, nepřinesl ve studiích výrazné zlepšení sledovaných klinických ukazatelů. Významnější účinek se však projevil při kombinaci lumakaftoru s ivakaftorem – ta vedla ke zlepšení plicních funkcí a snížení výskytu akutních exacerbací. Kombinovaný přípravek (Orkambi) byl schválen k léčbě pacientů s homozygotní mutací F508del v USA a Evropě od roku 2015 [22].

Ačkoli nové léky představují významný pokrok a další jsou ve vývoji, je důležité si uvědomit, že účinek je omezen pouze na určité typy mutací. V současnosti proto stále nemáme cílenou léčbu pro přibližně 55 % pacientů s cystickou fibrózou [22].

### **1.6.6 Hygienické režimy**

Nejúčinnější strategií je prevence respiračních infekcí, které mohou vést k nevratným strukturálním změnám v plicní tkáni a tím negativně ovlivnit prognózu pacienta. Je důležité, aby se zdravotnický personál, pacienti i jejich rodiny pravidelně vzdělávali o skutečnosti, že všichni nemocní s cystickou fibrózou mají určitou míru kolonizace sekretů v dýchacích cestách. Z tohoto důvodu by měli pacienti s CF dodržovat mezi sebou odstup alespoň tři metry, aby se minimalizovalo riziko křížové infekce. U všech pacientů je třeba dodržovat preventivní opatření, bez ohledu na to, jaké patogeny se v jejich sputu nachází [15, 23].

V centrech specializovaných na cystickou fibrózu je standardně uplatňován izolační režim, jehož cílem je minimalizovat riziko přenosu patogenů mezi pacienty. Základním pravidlem je, aby se osoby s CF vzájemně fyzicky neselekávaly. Největší riziko představuje kontakt mezi pacienty s odlišnou mikrobiální kolonizací. Z tohoto důvodu se pacienti dělí do tří hlavních izolačních skupin – nekolonizovaní nebo kolonizovaní pouze *Staphylococcus aureus*, pacienti s kolonizací *Pseudomonas aeruginosa* a pacienti infikovaní *Burkholderia cepacia complex*. Každé skupině jsou vyhrazeny specifické termíny ambulantních kontrol a oddělené hospitalizační prostory. Ve zdravotnickém zařízení by si pacienti a jejich rodinní příslušníci měli pravidelně dezinfikovat ruce, přičemž pacienti by si od okamžiku vstupu do nemocnice měli nasadit roušku. Pokud pacient kašle, měl by si před ústa přiložit papírový kapesník nebo ubrousek a po použití ho ihned zlikvidovat [24].

V domácím prostředí by měla být zajištěna pravidelná dezinfekce odpadů umyvadel a van, ideálně aplikací dezinfekčního prostředku na noc (například Savo nebo Domestos). Důraz je třeba klást i na časté mytí rukou, přičemž je vhodné používat antibakteriální mýdla. Zvýšenou pozornost si zaslouží jakákoli stojatá voda (například dešťová voda, vázy s květinami, odpařovače u topení), která může představovat rezervoár pro množení bakterií. Z obdobného důvodu jsou rizikové i kuchyňské houbičky a utěrky, které je nezbytné často měnit. Při splachování toalety se doporučuje zavírat víko záchodové mísy, aby se omezilo šíření aerosolů. V případě výskytu plísní v domácnosti je nutné okamžité ošetření postižených vlhkých míst [24].

Zásadní je rovněž správná údržba inhalátoru. Po každém použití je třeba zařízení očistit od zbytků sekretu a jiných nečistot dříve, než dojde k jejich zaschnutí. Pokud to výrobce umožňuje, je vhodné součásti inhalátoru převařit ve vroucí vodě po dobu 5 minut. Pouhé oplachování destilovanou vodou není dostačující. Po sterilizaci by měl být inhalátor ponechán k oschnutí na vzduchu nebo vysušen pomocí fénu [24].

Pobyt osob s cystickou fibrózou by měl být omezen v prostředích s vyšším rizikem kontaminace nebo přítomnosti patogenů. Mezi nevhodná místa patří zejména staveniště kvůli prашnému prostředí a přítomnosti stavební suti, dále sauny vzhledem ke zvýšenému pocení a vířivky. Nedoporučují se ani veřejné sprchy. Naproti tomu bazény s dostatečným množstvím chloru jsou považovány za bezpečné. Z aktivit se za nevhodné považuje zejména zahradničení a sekání trávy, kvůli možnému kontaktu s půdními bakteriemi. Vysoké riziko představuje koupání v přírodních stojatých vodách, jako jsou rybníky nebo slepá ramena řek. Naopak koupání v tekoucí řece nebo čistém moři nepředstavuje riziko [24].

### ***1.7 Prognóza***

Medián dožití pacientů s cystickou fibrózou se pohybuje přibližně kolem 37 let. Přestože došlo k významnému pokroku v léčbě a byly zavedeny nové terapeutické přístupy, cystická fibróza zůstává progredujícím a nevléčitelným onemocněním. Prognózu pacienta nejvíce ovlivňuje rozsah plicního postižení, jelikož pankreatická insuficience v případě zajištění adekvátní výživy představuje méně závažný problém. Děti s cystickou fibrózou nebývají při dobré kompenzaci onemocnění výrazně omezovány ve školní docházce ani ve volnočasových aktivitách. Díky rozvoji moderních technologií jsou adolescenti i jejich rodiče motivováni k plánování budoucnosti, která může zahrnovat vysokoškolské studium, kariéru, partnerské vztahy či uzavření manželství. Při stabilním zdravotním stavu jsou navíc pacientky s cystickou fibrózou schopny otěhotnět a mít děti. S přibývajícím věkem se však tito jedinci potýkají se zvyšující se morbiditou a nárůstem zdravotních komplikací [9, 15].

## **2. Praktická část**

### **2.1 Cíl**

Cílem praktické části mé bakalářské práce je tvorba edukačních videí týkajících se ambulantní péče o děti s cystickou fibrózou.

Výuková videa by měla sloužit především k výuce studentů zdravotnických oborů. Dále by videa měla být využita pro potřeby CF centra FN Motol, kde mohou sloužit jako informační materiál při edukaci rodičů dítěte s cystickou fibrózou. Video by měla představit celý průběh pravidelné preventivní prohlídky a jednotlivá vyšetření, které děti během kontroly absolvují.

### **2.2 Plán projektu**

Před zahájením tvorby edukačních videí, se budu seznamovat s odbornou literaturou a relevantními internetovými zdroji pojednávajícími o cystické fibróze. Zúčastním se praktických stáží v CF centru Fakultní nemocnice v Motole. První den stáží absolvuji 28. listopadu 2024, abych se seznámila s pracovištěm a získala základní informace. Stáže budou pokračovat od 27. do 31. ledna 2025. Vzhledem k tomu, že mé stáže budu trvat celý týden, měla bych načerpat všechny potřebné informace pro svou bakalářskou práci. Ráda bych byla přítomna u celého průběhu preventivní prohlídky. Plánuji maximálně využít čas, který mi byl od CF centra Motol poskytnut. Chci navštívit co nejvíce vyšetření, která děti podstupují, abych pochopila, jak každé vyšetření probíhá a mohla nabyté vědomosti ve svém videu správně zprostředkovat.

Během svých praktických stáží budu dokončovat scénáře pro videa. V období od 10. 3. do 14. 3. 2025 by mělo proběhnout natáčení všech tří videí. Po pořízení požadovaných záběrů budu zpracovávat komentář k videu. Komentář bude napsán tak, aby informace ve videích pochopili všichni, pro které budou videa určená. Po dokončení komentáře bude komentář nahrán a připojen k videu.

### 2.3 Realizace projektu

Během zimních měsíců jsem se seznamovala s potřebnou odbornou literaturou týkající se cystické fibrózy a začala pracovat na teoretické části bakalářské práce.

28. listopadu 2024 jsem absolvovala svůj první den praktických stáží. V ambulanci jsou děti rozdělovány podle druhu kolonizace bakterií v plicích. Tento systém je navržen tak, aby se děti s různými kolonizacemi navzájem nepotkávali a minimalizovalo se riziko přenosu infekce. Naneštěstí den mých praktických stáží byl vyhrazen pro pacienty, kteří měli kolonizaci bakterií *Pseudomonas aeruginosa*. V tento den byly přítomny pouze dvě děti, které byly sourozenci. Oba měli typ mutace genu CFTR, který u nich nezpůsobil plně rozvinuté onemocnění, ale pouze zvýšené riziko jeho vzniku. Bohužel jsem tedy neviděla pacienta s typickými příznaky cystické fibrózy.

Z tohoto důvodu jsem první den stáže využila především k seznámení s pracovištěm. Od personálu jsem získala maximum informací o běžném provozu ambulance. Zjišťovala jsem podrobnosti o průběhu preventivní prohlídky. Dozvěděla jsem se, jak vypadá první ambulantní vyšetření dětí s nově diagnostikovanou cystickou fibrózou. Zjistila jsem také informace o typech vyšetření a školeních, kterými děti a jejich rodiče při této příležitosti procházejí. Přihlížela jsem činnosti sestry při pravidelné preventivní prohlídce a byla jsem obeznámena s hygienickým režimem, který pacienti s cystickou fibrózou musí dodržovat. Měla jsem rovněž příležitost pozorovat provedení potního testu a seznámila jsem se s jeho průběhem.

Na základě získaných informací jsem začala zpracovávat praktickou část své bakalářské práce. Zaměřila jsem se především na cíl práce a tvorbu scénářů pro edukační videa. Ve scénářích se mi objevilo několik nejasností, na které jsem se dále soustředila během své další stáže.

Při tvorbě scénářů k videím o spirometrii a potním testu jsem provedla rešerši dostupných videí na internetu, která mi sloužila jako inspirace [11, 12]. Všechny scénáře jsem následně zpracovávala po absolvování stáže v CF centru Motol.

Dne 27. ledna 2025 jsem absolvovala první den týdenních stáží. Tento den jsem se opět mohla účastnit potního testu, během kterého jsem si upřesnila všechny nejasnosti, které se mi objevily při zpracovávání scénáře. Následně jsem se po domluvě s vedoucím lékařem mohla účastnit spirometrického vyšetření. Mohla jsem vidět spirometrii u tří dětí a zjistila jsem, jak je toto vyšetření na tomto pracovišti prováděno.

První dítě velmi spolupracovalo a přesně reagovalo na všechny pokyny, které mu sestra dávala. Druhé dítě nebylo schopné plně poslouchat instrukce a během celého vyšetření se neustále snažilo o maximální nádech a maximální výdech. Pro třetí dítě bylo vyšetření poněkud náročné. Správně se mu podařil pouze první pokus, u dalších již nedokázalo správně vydechnout podle instrukcí. Zjistila jsem, že pro toto vyšetření je naprosto klíčová správná edukace sestrou a její perfektní vedení během celého vyšetření.

Následně jsem se vrátila do Centra CF, kde jsem mohla sledovat vyšetření dítěte lékařem. Dozvěděla jsem se, co všechno lékař během vyšetření provádí, což pro mě byly důležité informace pro správné zpracování scénáře.

Další den jsem strávila převážně na sesterně se sestrami. Viděla jsem, jaké úkoly sestry při ambulantní kontrole plní. Sestra u každého pacienta nejprve provede měření tělesné hmotnosti a výšky. Dále pacientovi změří fyziologické funkce (tlak, pulz, saturace). Následně pacientovi odebere „kašlovku“. Výtěr „kašlovka“ se používá jako alternativní materiál na mikrobiologické vyšetření u pacientů, pro které je problematické získání

validního materiálu sputa. „Kašlovka“ umožní kultivaci a izolaci DNA a PCR bakteriálních patogenů. Odběr „kašlovky“ probíhá tak, že sestra pacienta požádá, aby otevřel ústa, a jemně mu do úst vloží vatový tampón, aniž by se dotkla sliznic nebo jiných povrchů v ústech. Poté pacienta vyzve, aby zakašlal. Následně vloží vatový tampón do předem označené zkumavky a odebraný vzorek odešle na mikrobiologické vyšetření [13].

Dále jsem mohla vidět vyšetření smokerem, který se používá u pacientů s CF, jež podstupují modulátorovou léčbu. Smoker slouží pro zjištění, zda někdo v rodině dítěte nebo sami děti kouří cigarety. Hodnota do 20 PPM je v normě. Nad hodnotu 20 se výsledek ověřuje odběrem kotininu z moči. Pozitivní výsledek tohoto vyšetření znamená, že je dítě ve svém domácím prostředí vystaveno nikotinovému kouři.

Během dne jsem si doplnila všechny informace, které jsem potřebovala pro zpracování praktické části bakalářské práce. Poté jsem se začala plně věnovat přípravě scénářů pro edukační videa a přípravě na jejich natáčení.

Natáčení probíhalo v pátek 14. března 2025. Ve videích účinkovala skutečná pacientka, která měla v tento den pravidelnou kontrolu. Měli jsme tak možnost natočit všechna vyšetření, která v ten den podstupovala. Během natáčení jsme provedli několik drobných úprav scénáře podle aktuálních možností situace. Z důvodu nepřítomnosti sestry, která provádí potní test, jsme museli natočení posledního videa odložit na 28. dubna 2025.

Po sestříhaní videí jsem doplnila komentář, který jsme následně namluvili. Video jsme před finálním dokončením poslali rodičům pacientky, která nám účinkovala ve videu, a centru CF Motol ke schválení.

## **2.4 *Východiska pro psaní scénářů***

Pro sepsání scénářů jsem vycházela jednak z poznatků získaných z odborné literatury, jednak z informací, které jsem získala během stáže. Při psaní prvních návrhů scénářů týkajících se jednotlivých vyšetření jsem se inspirovala internetovými zdroji aktuálních videí dostupných na internetu. [11, 12]. Dále uvádím informace získané během stáže v CF centru Motol.

### **2.4.1 *Ambulantní péče v CF centru***

Péče v centru pro cystickou fibrózu je zahájena na základě informace obdržené z laboratoře novorozeneckého screeningu, která vychází z výsledků novorozeneckého screeningu a naznačuje možnost výskytu cystické fibrózy u novorozence. Lékař v CF centru stanoví termín prvního vyšetření dítěte a informuje o něm rodiče. V rámci prvního vyšetření dítěte je proveden potní test a antropometrické měření k posouzení růstových parametrů. K definitivnímu stanovení diagnózy dochází na základě výsledků genetického vyšetření. Přibližně týden po sdělení diagnózy rodiče absolvují v CF centru edukační pobyt, během kterého po dobu 3-4 dnů pravidelně dochází na různá edukační setkání. Během edukačního pobytu jsou rodiče informováni o průběhu a frekvenci pravidelných kontrol. V rámci edukace se s nimi setkávají odborníci z různých oblastí – fyzioterapeut, psycholog, nutriční terapeut a zástupci Klubu cystické fibrózy. Rodičům jsou během pobytu poskytovány odpovědi na všechny jejich dotazy týkající se péče o dítě. Na závěr pobytu je stanoveno datum následující kontroly, která obvykle probíhá za 4-6 týdnů od ukončení edukačního programu.

Při pravidelné ambulantní kontrole sestra nejdříve kontroluje průkaz zdravotního pojištění a zjišťuje případné změny, jako je bydliště, telefonní číslo nebo praktický lékař. V CF centru Motol je k dispozici formulář pro ambulantní kontrolu, který usnadňuje návštěvu jak zdravotníkům, tak

i rodičům. Rodičům může být předepsáno, aby přinesli vzorky z domova, (například moč, sputum nebo stolici).

Při ambulantních kontrolách jsou u každého dítěte měřeny fyziologické funkce, jako je krevní tlak, pulz a saturace krve. Součástí každé kontroly je i výtěr známý jako „kašlovka“, při kterém dítě zakašle na vatový tampón, který je následně odeslán na mikrobiologické vyšetření. U novorozenců a kojenců, kteří nedokážou samostatně odkašlat, se místo „kašlovky“ provádí odsátí sekretů. Někteří dobře edukovaní rodiče přinášejí vzorky „kašlovky“ z domova po inhalaci. Dítě je při každé kontrole pravidelně měřeno a váženo. Děti, které užívají modulátorovou léčbu, každé vyšetření doprovází foukáním do smokeru, což slouží k měření expozice tabákovému kouři. Hodnota do 20 PPM je považována za normální, při vyšších hodnotách se provádí kontrolní odběr kotininu z moči. Pozitivní hodnoty naznačují, že dítě nebo někdo v jeho rodině kouří. V rámci ambulantních kontrol je dítě vyšetřeno na antropologii, kde se zaznamenávají údaje o váze, výšce, obvodu paže a dalších parametrech. Antropologické vyšetření se provádí jednou ročně, na žádost lékaře, pokud dítě zhubne či neprospívá, u nově diagnostikovaných dětí a při výstupním vyšetření. U spolupracujících dětí je také provedeno funkční vyšetření plic, které se následně opakuje při každé kontrole.

Mezi další vyšetření, která mohou děti absolvovat během preventivní kontroly, patří nutriční vyšetření, fyzioterapie, SONO, CT, kardiologické vyšetření a odběry krve (prováděné každé tři měsíce). U dětí užívajících lék Cartriol jsou v rámci krevních odběrů kontrolovány jaterní testy, poněvadž tento lék může mít negativní vliv na funkci jater. Vyšetření může zahrnovat také analýzu stolice pacienta. Vyšetřovanými parametry stolice jsou elastáza a kalprotektin. Všechny vyšetření předepisuje lékař.

Po absolvování všech předepsaných vyšetření následuje lékařské vyšetření dítěte. Lékař v jeho průběhu odebírá komplexní anamnézu, zaměřuje se zejména na nemocnost dítěte od poslední kontroly a případné

změny ve zdravotním stavu. Zjišťuje, jak probíhá domácí rehabilitace a inhalace, včetně toho, jak je dítě zvládá a zda jsou postupy správně dodržovány ze strany rodičů. Součástí rozhovoru je i zjištění kvality spánku dítěte, včetně přítomnosti chrápání během noci. Dále se lékař dotazuje na přítomnost bolestí břicha, frekvenci a charakter stolice. Ověřuje, zda dítě pravidelně užívá trávicí enzym Kreon, který je nutný podávat před každým jídlem. Dávkování enzymu se odvíjí od hmotnosti dítěte. V rámci léčby je indikováno doplňování soli. Zajímá ho fyzická aktivita dítěte, zda se při ní zadýchává nebo se po námaze rozkašle. Ptá se, jestli má dítě chuť k jídlu. Kontroluje výsledky proběhlých vyšetření. Dále aktualizuje farmakologickou anamnézu a vystavuje recepty na medikaci, která pacientovi dochází. Lékař se rovněž informuje o docházce dítěte do školského zařízení (mateřské školy, základní školy) a o tom, jak dítě školní docházku zvládá. Zajímají ho také informace o celkové sociální situaci rodiny, například zda rodina pobírá sociální příspěvky.

Následně lékař provádí fyzikální vyšetření. Vyšetřuje dutinu ústní a jazyk, prohmatává krk včetně mízních uzlin. Auskultuje plíce pomocí fonendoskopu. Palpačně vyšetřuje břicho a současně se dotazuje na případnou bolestivost. V případě potřeby doporučí doplňující vyšetření, která dítě podstoupí při další kontrole. Na základně indikace lékaře může být provedeno například nutriční vyšetření, ultrazvukové vyšetření, CT nebo vyšetření chloridů v potu. Rodiče mohou dle potřeby kontaktovat další odborníky, jako je fyzioterapeut či psycholog. Tyto návštěvy si rodiče zajišťují samostatně.

Termín další kontroly stanovuje lékař, obvykle v rozmezí dvanácti týdnů. V tomto období si mohou pacienti pravidelně vyzvedávat modulátorovou léčbu. Po dokončení všech vyšetření se dostaví za sestrou na sesternu, kde sestra zkontroluje veškerou dokumentaci včetně požadavků lékaře na další návštěvu (například přinesení vzorku z domova nebo absolvování specifického vyšetření). Poté rodičům zajistí termín následující kontroly.

Po dovršení osmnácti let pacient absolvuje výstupní vyšetření, které zahrnuje všechna potřebná vyšetření (podobně jako při stanovení nové diagnózy). Součástí vyšetření je také denzitometrie a orální glukózový toleranční test. Během lékařské kontroly se k vyšetření připojuje lékař z dospělého CF centra, který se s pacientem seznamuje. Další kontroly již probíhají v centru pro dospělé pacienty s CF.

#### **2.4.2 Spirometrie**

Spirometrie je funkční vyšetření sloužící ke zhodnocení ventilace plic. Přístroj pro spirometrii se skládá z pneumotachografu a počítačové jednotky. Vyšetření se provádí zpravidla od tří let věku, vždy však záleží na individuální vyspělosti dítěte. V některých případech se doplňuje o bodypletysmografii a vyšetření difuze, které slouží ke stanovení statických a reziduálních plicních objemů. Bodypletysmografie se používá k přesnému změření objemů vzduchu v plicích, které běžná spirometrie nezachytí, například reziduálního objemu. Difuzní test hodnotí efektivitu přenosu plynů mezi alveoly a erytrocyty. Tato doplňková vyšetření se indikují například u hematologických pacientů po transplantaci kostní dřeně nebo při patologických nálezech na plicích. Při normálním výsledku spirometrie není provedení těchto vyšetření nutné. Je však třeba mít na paměti, že i při normálních plicních funkcích může být difuze snížena. Spirometrie se využívá při širokém spektru diagnóz – například u cystické fibrózy, po prodělaných pneumoniích, po transplantacích orgánů, u alergií, Crohnovy choroby, onkologických onemocnění a dalších.

Vždy se pacient před vyšetřením změří a zváží, protože i malá změna v podobě jednoho centimetru, může ovlivnit výsledky plicních funkcí. Ty se vypočítávají na základě aktuální výšky, hmotnosti, pohlaví a věku pacienta. Sestra pacientovi vysvětlí průběh vyšetření a během něj ho navádí. Nejprve pacient dýchá klidně, následuje hluboký nádech a prudký výdech. Sestra vždy musí zvážit, zda je pacient schopen vyšetření správně provést. Kvalitní edukace a přesné instrukce od sestry jsou pro vyšetření klíčové,

protože při jejich nedodržení může dojít k nepřesným výsledkům, které by mohly vést k chybné diagnóze. Sestra musí dohlížet na to, že pacient její pokyny dodržuje a že správně dýchá podle instrukcí. Někteří pacienti mohou například nesprávně tlačít výdech pomocí svalů krku nebo při výdechu zapojovat hlasivky, což může zkreslit výsledky vyšetření.

Může se také provádět bronchodilatační nebo bronchokonstrikční test. U bronchodilatačního testu se vždy nejprve provádí základní spirometrie, která slouží k zjištění aktuálních plicních funkcí pacienta. Následně je pacientovi podáno bronchodilatační léčivo, nejčastěji salbutamol (Ventolin) v inhalační formě, a poté se vyčká 15 až 20 minut, aby mohl lék dostatečně působit. Poté se provede kontrolní spirometrické měření a hodnoty se porovnají s výsledky před podáním léku. Sleduje se, zda po podání léčiva došlo ke zlepšení plicních funkcí.

Bronchokonstrikční test se provádí pouze tehdy, pokud jsou plicní funkce stabilní a odpovídají referenčním hodnotám. Před testem se vždy provádí aktuální spirometrické vyšetření. Pacient vdechuje aerosol s 1% roztokem metacholinu v jednotlivých dávkách. Při absenci reakce na první dávku se postupně dávka navyšuje. Celkem lze podat až šest dávek. Jakmile pacient na některou dávku zareaguje, test se okamžitě ukončí. Následně se podá bronchodilatační lék (např. salbutamol) a provede se kontrolní spirometrie. Léčba se určuje podle výsledků testu a dávky, na kterou pacient zareagoval. Test slouží k posouzení bronchiální hyperreakivity. Před vyšetřením je nutné získat informovaný souhlas pacienta nebo zákonného zástupce.

### **2.4.3 Potní test**

Potní test představuje jedno z pomocných vyšetření při diagnostice cystické fibrózy. Tento test měří koncentraci chloridů v potu. Pot se získává pomocí iontoforézy a kolektoru potu. Elektrody, které se používají při iontoforéze, se umísťují na volární stranu předloktí. Iontoforéza trvá 5 a půl minuty. Kolektor potu je plastová destička s otvorem uprostřed, na

kteřé je upevněná mikrokapilára zatočená do spirály. V kolektoru potu je kapka modřé barvy, která usnadňuje viditelnost potu. Maximální objem mikrokapiláry je 85 mikrolitrů. Sběř potu trvá 30 minut až maximálně 1 hodinu. Minimální doba sběru potu je 30 minut. Vyhodnocení výsledku se provádí pomocí coulometrické titrace. Výsledek do 30 mmol/l je považován za normální. Hodnota mezi 30 a 60 mmol/l je hraniční a je nutné test opakovat. Výsledek nad 60 mmol/l a více je patologický a naznačuje přítomnost cystické fibrózy. Pacienti s CF mohou mít hodnoty chloridů v potu mezi 100 až 120 mmol/l.

Na potní test přicházejí pacienti s klinickými příznaky cystické fibrózy nebo pacienti posláni přímo z genetického vyšetřeni. Potní test se provádí také u pacientů léčených léky Kaftrio a Kalydeco. Před jejich nasazením je třeba provést všechna potřebná vyšetřeni. Na potní test mohou přicházet pacienti od novorozenců až po osoby kolem 50 let věku, protože některé mutace genu CFTR se mohou projevit až v pozdějším věku. Potní test je jedním z pomocných vyšetřeni při diagnostice cystické fibrózy a provádí se vždy při jejím stanovení. Pacienti s cystickou fibrózou docházejí na potní test dle indikace lékaře za účelem sledování účinnosti léčby a nepřímého posouzení zdravotního stavu. Pokud docházejí na pravidelné kontroly jednou ročně, test se provádí při každé kontrole, případně každé dva roky.

## ***2.5 Scénář***

### **2.5.1 První video: Ambulantní kontrola**

- Záběr na nápis „centrum cystické fibrózy“
- Dítě s rodičem přichází s nasazenou rouškou do čekárny a posazuje se na lavici
- Zvedají se z lavice a jdou do sesterny
- V sesterně se dítě posazuje na lehátko
- Sestra kontroluje nacionále a kartičku pojišťovny

- Sestra si odebírá vzorky, které přinesli rodiče s dítětem z domova (například moč nebo sputum)
- Záběr na formulář pro ambulantní vyšetření
- Sestra dítě zváží a změří (pokud se bude jednat o dívku, bude se vážit v triku, pro zachování její intimity) a hodnoty si zapíše do formuláře a na žádanku na spirometrii
- Sestra změří dítěti krevní tlak tonometrem a saturaci s pulzem oxymetrem
- Dítě foukne do smokeru
- Sestra si nasazuje jednorázovou roušku a připravuje si pomůcky na odběr „kašlovky“
- Sestra odebere „kašlovku“ – dítě otevře pusku a sestra lehce vloží dítěti do úst vatový tampón tak, aby se ničeho v ústech nedotkla, a vyzve dítě, aby zakašlalo
- Sestra vkládá vatový tampón do předem označené zkumavky a uzavírá jí
- Sestra vkládá zkumavku se žádankou do sáčku, uzavře ho a odběr ukládá do boxu na odběry, kde je vyzvedává sanitář
- Sestra předává rodiči žádanku na vyšetření, které bude ten den dítě podstupovat
- Rodič s dítětem odchází z ambulance
- Záběr na rodiče s dítětem jdoucích po schodech směřujících k vyšetřením
- Záběr, když rodič s dítětem přichází do chodby s vyšetřeními
- Rodič přichází s přístroji, který generuje pořadová čísla (detailní záběr na obrazovku s vypsányými vyšetřeními) a zvolí vyšetření, které dítě bude podstupovat
- Rodič s dítětem se posazují do čekárny
- Rodič s dítětem vstanou, jdou k ordinaci spirometrie a vstupují dovnitř
- Rodič s dítětem se vrací do ambulance a usazují se na lavici před ordinací lékaře

- Dítě s rodičem vstupuje do ordinace lékaře
- Lékař oběma podá ruku a vyzve je, aby se posadili
- Lékař od rodičů zjišťuje informace a zapisuje je do počítače (více záběrů)
- Lékař vyzve dítě, aby se posadilo na lehátko
- Lékař poslouchá dítě fonendoskopem
- Dítě se položí a pokrčí nohy
- Lékař dítěti prohmatá břicho
- Rodič s dítětem se vrací na sesternu
- Sestra kontroluje dokumentaci
- Rodič se se sestrou domlouvá na dalším termínu (záběr, jak se sestra dívá do počítače, rodič se dívá do mobilu na kalendář a společně se domlouvají)
- Dítě s rodičem odchází se sesterny a odchází z ambulance domů

### **2.5.2 Druhé video: Spirometrie**

- Záběr na dveře s nápisem „spirometrie“
- Pacient přichází do ordinace
- Pacient se posazuje na židli
- Sestra pacientovi vysvětluje průběh vyšetření
- Sestra pacientovi podává kolík na nos pro spirometrii a napojuje náustek na pneumotachograf
- Pacient si nasazuje nosní klip pro spirometrii
- Pacient vezme náustek do úst a klidně dýchá
- Záběr na probíhající vyšetření – záběr na pacienta, když provádí usilovný nádech a usilovný výdech
- Sestra pacienta navádí a říká pacientovi, co v daný moment má provádět
- Záběr na monitor počítače ukazující výsledky vyšetření
- Sestra vyhazuje jednorázový spirometrický náustek a kolík na nos do infekčního odpadu
- Pacient si podá se sestrou ruku, poděkuje a následně odchází

### **2.5.3 Třetí video: Vyšetření chloridů v potu**

- Záběr na dveře s nápisem „chloridy v potu“
- Pacient vstupuje do ordinace
- Pacient se posazuje na židli a vytahuje si rukáv jedné ruky
- Sestra si na stolečku chystá pomůcky na iontoforézu – záběr na elektrody a zdroj pro pilokarpinovou iontoforézu
- Sestra odmastí ruku pacienta otřením ruky čtvercem s alkoholovým roztokem a destilovanou vodou
- Sestra si do elektrod umísťuje gelové disky
- Sestra přikládá první červenou elektrodu s gelem na správné místo na předloktí a upevní ji
- Následně přikládá druhou černou elektrodu s gelem na předloktí nad červenou elektrodu a upevní ji
- Po proběhlé iontoforéze sestra odstraní elektrody a očistí předloktí pacienta destilovanou vodou a osuší ho
- Připevní kolektor potu na místo, kde se nacházela červená elektroda – záběr na kolektor potu připevněný na pacientovi
- Záběr na naplněný kolektor potu
- Sestra odebere pot z kolektoru do mikronádoby
- Sestra otře pokožku na předloktí pacienta a kůži ošetří krémem
- Záběr na sestru, která vyhodnocuje výsledky z potu
- Sestra předává výsledky potního testu pacientovi
- Pacient si se sestrou podá ruku a následně odchází

## **2.6 Komentář**

### **2.6.1 První video: Ambulantní kontrola**

- Po příchodu do ordinace rodiče odevzdávají potřebnou dokumentaci, včetně lékařských zpráv z případných hospitalizací
- V některých centrech je využíván formulář pro ambulantní kontrolu, který slouží jako pomůcka pro zajištění komplexního záznamu důležitých informací

- Při každé kontrole je dítě zváženo a změřeno
- Sestra výsledky zapisuje do zdravotnické dokumentace
- Následně jsou dítěti změřeny fyziologické funkce
- Měří se krevní tlak, pulz a saturace krve
- Děti, které užívají modulátorovou léčbu, při každé kontrole foukají do smokeru, který měří, jestli jsou v domácím prostředí vystavené tabákovému kouři
- Následně se provádí výtěr „kašlovka“
- Sestra vloží dítěti do úst vatový tampón
- Vyzve ho, aby zakašlalo
- Při každé kontrole je dítě odesláno na spirometrii
- Po vyzvání rodiče s dítětem vstupují do ordinace spirometrie
- Dítě je vyšetřeno a odchází zpět do ambulance
- Po podstoupení všech potřebných vyšetření následuje vyšetření dítěte lékařem
- Lékař odebírá komplexní anamnézu
- Zaměřuje se především na nemocnost dítěte od poslední kontroly a na změny ve zdravotním stavu
- Zajímá se, zda dítě něco bolí a zda má chuť k jídlu
- Ověřuje správné užívání medikace a vystavuje recepty na potřebné léky
- Zajímá se, jak probíhá domácí rehabilitace s inhalacemi a jak je dítě zvládá
- Ptá se, jak dítě snáší fyzickou aktivitu a zda je během aktivity přítomna dušnost nebo kašel
- Následně kontroluje výsledky vyšetření
- Poté provádí fyzikální vyšetření dítěte
- Vyšetřuje plíce pomocí fonendoskopu a kontroluje, zda je dýchání čisté
- Dále kontroluje dutinu ústní společně s jazykem
- Prohmatává krk včetně uzlin

- Následně se dítě položí na lůžko a pokrčí dolní končetiny
- Lékař vyšetřuje břicho pohmatem
- Po skončení vyšetření se rodiče vracejí za sestrou
- Sestra kontroluje všechny dokumenty a požadavky, které lékař stanovil pro další návštěvu (například donesení vzorku nebo podstoupení speciálního vyšetření)
- Následně rodičům stanoví termín další kontroly

### **2.6.2 Druhé video: Spirometrie**

- Spirometrie je funkční vyšetření plic
- Pacient se při každé kontrole měří a váží
- I malá změna v podobě jednoho centimetru může změnit hodnotu plicních funkcí
- Sestra připojuje spirometrický náustek k pneumotachografu
- A nasazuje pacientovi kolík na nos
- Následně sestra vysvětluje průběh vyšetření
- Pacient nejprve dýchá klidně
- Na pokyn sestry se pacient zhluboka nadechne a prudce vydechne
- Pokus se opakuje třikrát
- Pro správné provedení vyšetření je klíčová kvalitní edukace sestrou a přesné dodržení pokynů pacientem, protože v opačném případě může dojít ke zkreslení nebo nesprávné interpretaci výsledků
- Poté se výsledky vyšetření vyhodnotí
- Referenční hodnoty plicních funkcí se stanovují na podle výšky, hmotnosti, pohlaví a věku pacienta
- Vždy se určují podle aktuálních tělesných parametrů
- Po skončení vyšetření sestra použitý náustek a kolík na nos vyhazuje do infekčního odpadu

### **2.6.3 Třetí video: Vyšetření chloridů v potu**

- Sestra odmastí předloktí pacienta alkoholovým roztokem a destilovanou vodou

- Do elektrod vloží gelové disky
- Červenou elektrodu přiloží na předloktí a upevní ji
- Černou elektrodu upevní nad červenou elektrodu
- Následně zapne zdroj pro pilokarpinovou iontoforézu
- Iontoforéza trvá 5 a půl minuty
- Během této doby si sestra připraví kolektor potu
- Po ukončení iontoforézy odstraní elektrody
- Předloktí znovu očistí alkoholovým roztokem
- Na místo, kde se nacházela červená elektroda, přiloží kolektor potu
- Okolní kůži ošetří krémem
- Sestra pacientovi vysvětlí, jak bude sběr potu probíhat
- V kolektoru je kapka modré barvy, která usnadňuje viditelnost potu
- Sběr potu trvá 30 až 60 minut
- Sestra z kolektoru vyjme mikrokapiláru
- Odebere pot do mikronádoby
- Kolektor odstraní z končetiny pacienta
- Pokožku opět očistí
- Ošetří ji krémem
- Odebraný vzorek se následně vyhodnocuje pomocí coulometrické titrace

## **Závěr**

Tato bakalářská práce se zaměřila na problematiku cystické fibrózy. Téma vzniklo v rámci projektu PPSŘ Rozvoj a podpora flexibilních forem vzdělávání na Univerzitě Karlově. O spolupráci jsme požádali CF centrum ve Fakultní nemocnici v Motole a úzce jsme s nimi spolupracovali. Práce je rozdělena do dvou částí – teoretické a praktické. V teoretické části jsou popsány příčiny tohoto závažného onemocnění, jeho příznaky, diagnostické metody a možnosti léčby.

Praktická část práce byla zaměřena na samotnou tvorbu edukačních videí. Na základě dohody s CF centrem Motol jsem zde mohla absolvovat odborné stáže, během nichž jsem se prakticky seznamovala s problematikou cystické fibrózy. Po získání potřebných informací jsem začala připravovat scénáře k jednotlivým videím. Následně jsme se s CF centrem domluvili na vhodném termínu natáčení. Během samotného natáčení jsme se převážně drželi připraveného scénáře, v některých situacích jsme se mu však přizpůsobili dle aktuálního průběhu. Po natočení všech videí jsem připravila komentář, který se poté nahrával jako doprovodný zvuk. Po doplnění všech nezbytných prvků byla videa upravena do finální podoby.

Cílem této bakalářské práce bylo vytvořit edukační videa určená pro studenty zdravotnických oborů a pro CF centrum ve Fakultní nemocnici v Motole, které je může využívat jako pomůcku při edukaci nově diagnostikovaných dětí s cystickou fibrózou. Přestože se během procesu tvorby objevily drobné komplikace, podařilo se stanovený cíl úspěšně naplnit.

Nedílnou součástí této práce jsou edukační videa, která jsou k bakalářské práci přiložena. Souhlasy s natáčením jsou uloženy v projektové dokumentaci.

## Seznam použité literatury

- [1] Libor Fila. Cystická fibróza. In: KOLEK, Vítězslav; KAŠÁK, Viktor a VAŠÁKOVÁ, Martina. *Pneumologie*. 3. vydání. Praha: Maxdorf, 2017, s. 448-452. ISBN 978-80-7345-538-5.
- [2] OTOVÁ, Berta; MIHALOVÁ, Romana a BOBKOVÁ, Klára. Autozomálně recesivní onemocnění. In: *Základy biologie a genetiky člověka*. Praha: Nakladatelství Karolinum, 2022, s. 21-25. ISBN 978-80-246-4565-0.
- [3] ČESKÝ REGISTR CYSTICKÉ FIBRÓZY. *Data z registru*. Online. Dostupné z: <https://cfregistr.cz/data/>. [cit. 2024-12-02].
- [4] VÁVROVÁ, Věra. Cystická fibróza. In: KUBÁČKOVÁ., Kateřina a kol. *Vzácná onemocnění v kostce*. Praha: Mladá fronta, 2014, s. 43-57. ISBN 978-80-204-3149-3.
- [5] JAKUBEC, Petr. Cystická fibróza. Online. *Interní medicína pro praxi*. 2006, č. 5, article 6, s. 235-239. ISSN 1803-5256. Dostupné z: <https://www.internimedicina.cz/pdfs/int/2006/05/07.pdf>. [cit. 2024-12-09].
- [6] SHAPIRO, Lindsey. *Study IDs rare CFTR mutations that could respond to CFTR modulators*. Online. Cystic Fibrosis News Today. 2024. Dostupné z: <https://cysticfibrosisnewstoday.com/news/study-identifies-rare-cftr-mutations-respond-cftr-modulators/?cn-reloaded=1>. [cit. 2024-12-09].
- [7] VÁVROVÁ, Věra. *Cystická fibróza*. Praha: Grada Publishing, 2006. ISBN 80-247-0531-15.
- [8] KLUB CYSTICKÉ FIBRÓZY. *Molekulárně genetické vyšetření*. Online. KLUB CYSTICKÉ FIBRÓZY. Klubcf.cz. Dostupné z: <https://klubcf.cz/o->

[cysticke-fibroze/o-nemoci/stanoveni-diagnozy/molekularne-geneticke-vysetreni/](#). [cit. 2025-01-09].

[9] VANČÍKOVÁ, Zuzana. *Respirační onemocnění u dětí*. Praha: Maxdorf, 2019. ISBN 978-80-7345-610-8.

[10] MEADOWS-OLIVER, Amanda Filippelli. Cystic fibrosis. In: MEADOWS-OLIVER, Mikki. *Pediatric Nursing Made Incredibly Easy*. Third Edition. Philadelphia: Wolters Kluwer, 2019, s. 369-373. ISBN 9781975124830.

[11] *Performing a Sweat Test* [@elitechgroup\_biomedical]. Online. 2020. Dostupné z: YouTube, <https://www.youtube.com/watch?v=qKkS7U8m9uE&t=808s>. [cit. 2025-01-30].

[12] *Spirometrie* [@chiesicz6244]. Online. 2023. Dostupné z: YouTube, <https://www.youtube.com/watch?v=Q2t8eB7kLhM&t=21s>. [cit. 2025-01-30]. Edukační videa vznikla ve spolupráci s doc. MUDr. Milanem Sovou, Ph.D., přednostou Kliniky nemocí plicních a tuberkulózy FN Brno.

[13] KRESLOVÁ, Marcela. *Zpráva z konference Recyf 2023*. Online. Academy Mednet. 2024. Dostupné z: [https://www.worldmednet.cz/articles\\_cf/zprava-z-konference-recyf-2023/](https://www.worldmednet.cz/articles_cf/zprava-z-konference-recyf-2023/). [cit. 2025-02-12].

[14] KOČÁREK, Eduard. Genetika člověka – nelehká cesta křivolakými uličkami (základy genetiky člověka, genetické poradenství). In: KOČÁREK, Eduard. *Genetika*. 2.vydání. Praha: Nakladatelství Scientia, 2008, s. 65-77. ISBN 978-80-86960-36-4.

- [15] CONLON, Patricia. Childhood Oxygenation Problems – Cystic Fibrosis. In: HOCKENBERRY, Marilyn J.; WILSON, David and RODGERS, Cheryl C. *Wong's Nursing Care of Infants and Children*. 11. United States: Elsevier Health Sciences, 2018, s. 944-952. ISBN 978-0-323-54939-4.
- [16] CAROLINA MUNTAU, Ania. Mekoniový ileus. In: MUNTAU CAROLINA, Ania. *Pediatric*. Překlad 6. vydání. Praha: Grada, 2014, s. 28. ISBN 978-80-247-4588-6.
- [17] CAROLINA MUNTAU, Ania. Cystická fibróza – mukoviscidóza. In: MUNTAU CAROLINA, Ania. *Pediatric*. Překlad 6. vydání. Praha: Grada, 2014, s. 343-348. ISBN 978-80-247-4588-6.
- [18] KOLOUŠKOVÁ, Stanislava; SKALICKÁ, Veronika; BARTOŠOVÁ, Jana a LEBL, Jan. Diabetes mellitus vázaný na cystickou fibrózu. Online. *Česko-Slovenská pediatrie*. 2023, roč. 78, č. 5, article 3, s. 258-260. ISSN 0069-2328. Dostupné z: <https://doi.org/10.55095/CSPediatric2023/043>. [cit. 2025-04-18].
- [19] JANOTA, Jan a STRAŇÁK, Zbyněk. *Neonatalogie*. 3. vydání. Praha: EEZY, 2023. ISBN 978-80-88506-07-2.
- [20] VÁVROVÁ, Věra a BARTOŠOVÁ, Jana a kolektiv CF centra FN Motol. *Cystická fibróza: příručka pro nemocné a jejich rodiče*. 3. doplněné vydání. Praha: Klub nemocných cystickou fibrózou, 2016. ISBN 978-80-906670-0-6.
- [21] KYLE, Terri a CARMAN, Susan. *Essentials of pediatric nursing*. Third edition. Philadelphia: Wolters Kluwer, 2017. ISBN 9781451192384.

[22] LEBL, Jan; DOUŠOVÁ, Tereza; HABERLOVÁ, Jana; HAVLOVICOVÁ, Markéta; KOTALOVÁ, Radana et al. *Vzácná onemocnění u dětí: motolské pediatrické semináře 2*. Praha: Galén, 2018. ISBN 978-80-7492-381-4.

[23] KLUB CYSTICKÉ FIBRÓZY. *Hygienický režim*. Online. KLUB CYSTICKÉ FIBRÓZY. Klubcf.cz. Dostupné z: <https://klubcf.cz/o-cysticke-fibroze/zivot-s-cf/hygienicky-rezim/>. [cit. 2025-05-08].

[24] DŘEVÍNEK, Pavel. *Hlavní pravidla hygienického režimu v CF centrech i mimo ně: přečti si a domaluj obrázky*. Online. 2017. Dostupné z: <https://klubcf.cz/wp-content/uploads/2020/12/Hygienicky%CC%81-rez%CC%8Cim-pro-pacienty.pdf>. [cit. 2025-05-08].

## **Seznam příloh**

Příloha č. 1: Ambulantní péče o dítě s cystickou fibrózou (edukační video)

Příloha č. 2: Spirometrické vyšetření (edukační video)

Příloha č. 3: Vyšetření chloridů v potu (edukační video)