# MUKOWISCYDOZA

## Pierwsze lata życia z chorobą – diagnoza, leczenie, opieka

**Poradnik dla rodziców i opiekunów dzieci w wieku 0–3 lat**

Dorota Sands, Katarzyna Zybert, Justyna Milczewska,
Natalia Jeneralska, Monika Mielus, Urszula Borawska-Kowalczyk

# MUKOWISCYDOZA

## Pierwsze lata życia z chorobą – diagnoza, leczenie, opieka

Poradnik dla rodziców i opiekunów
dzieci w wieku 0–3 lat

Poradnik jest wynikiem realizacji grantu finansowanego przez firmę Vertex Pharmaceuticals.

Publikacja jest objęta patronatem merytorycznym Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy.

Autorki są specjalistkami w dziedzinie mukowiscydozy, członkami wielodyscyplinarnego zespołu Centrum Leczenia Mukowiscydozy, który obecnie jest największym pediatrycznym ośrodkiem w Polsce. Ośrodek jest jednostką Instytutu Matki i Dziecka działającą na terenie Szpitala Dziecięcego w Dziekanowie Leśnym, pod kierownictwem prof. dr hab. n. med. Doroty Sands.

Praca zbiorowa jest wynikiem realizacji grantu pod kierunkiem **dr n. o zdr. Urszuli Borawskiej-Kowalczyk**

Wydanie I
Warszawa 2022

ISBN 978-83-88767-94-4
**Wydawnictwo Instytut Matki i Dziecka**

Redakcja i korekta:
Anna Kunz

Projekt i opracowanie graficzne:
Technet

Zdjęcia pochodzą z Adobe Stock, pixabay.com/pl oraz freestock.org

Druk:
**Drukarnia Technet**
ul. Biskupińska 3A, 30-732 Kraków

Prof. dr hab. n. med.
**Dorota Sands**
(fot. archiwum własne)

**Prof. dr hab. n. med. Dorota Sands** jest kierownikiem Centrum Leczenia Mukowiscydozy – Klinicznego Oddziału Chorób Płuc w Szpitalu Dziecięcym w Dziekanowie Leśnym. Jako pracownik naukowy Instytutu Matki i Dziecka kieruje także Zakładem i Kliniką Mukowiscydozy działającymi na bazie na tego oddziału. Posiada specjalizacje z zakresu pediatrii, alergologii i chorób płuc. Jako uznany ekspert międzynarodowy z wieloletnim doświadczeniem w leczeniu chorych na mukowiscydozę jest współautorką standardów europejskich dotyczących leczenia i organizacji ośrodka mukowiscydozy, które skutecznie wdraża w Centrum Leczenia Mukowiscydozy, będącym modelowym ośrodkiem leczenia tej choroby w Polsce.

Dr n. med.
**Katarzyna Zybert**
(fot. archiwum własne)

**Dr n. med. Katarzyna Zybert** jest specjalistką w zakresie pediatrii i chorób płuc dzieci, członkiem wielodyscyplinarnego zespołu diagnozującego i leczącego dzieci chore na mukowiscydozę w Instytucie Matki i Dziecka i Szpitalu Dziecięcym w Dziekanowie Leśnym. Od początku swojej pracy jest szczególnie zaangażowana w prowadzenie badań przesiewowych w kierunku mukowiscydozy i współpracę z krajowymi i międzynarodowymi ośrodkami zajmującymi się przesiewem noworodkowym. Jest również członkiem Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy, Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego oraz ECFS Neonatal Screening Working Group.

Dr n. med.
**Justyna Milczewska**
(fot. archiwum własne)

**Dr n. med. Justyna Milczewska** jest specjalistką pediatrii i chorób płuc dzieci. Od 2007 roku jest członkiem wielodyscyplinarnego zespołu zajmującego się diagnostyką i leczeniem mukowiscydozy – wcześniej w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie, a obecnie w Centrum Leczenia Mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym. Przedmiotem jej zainteresowania jest mikrobiologia. Jest członkiem Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy.

Mgr **Natalia Jeneralska**
(fot. archiwum własne)

**Mgr Natalia Jeneralska** jest fizjoterapeutką z osiemnastoletnim stażem pracy. Od początku pracy zawodowej jest związana z fizjoterapią pulmonologiczną i pediatryczną. W 2016 roku dołączyła do wielodyscyplinarnego zespołu zajmującego się chorymi na mukowiscydozę w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie, wraz z otwarciem Centrum Leczenia Mukowiscydozy przeniosła się do nowo otwartego oddziału. Jest członkiem Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy oraz International Physiotherapy Group for Cystic Fibrosis (osoba kontaktowa na Polskę). Bierze czynny udział w szkoleniu fizjoterapeutów oraz lekarzy w zakresie fizjoterapii oddechowej. Aktywnie współpracuje z organizacjami pacjenckimi, bierze udział w szkoleniach i konferencjach krajowych i międzynarodowych.

Dr n. o zdr. **Monika Mielus**
(fot. archiwum własne)

**Dr n. o zdr. Monika Mielus** jest specjalistką w dziedzinie dietetyki z 18-letnim doświadczeniem w żywieniu chorych na mukowiscydozę. Zajmuje stanowisko naukowe w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. Kliniczna część jej pracy odbywa się w największym polskim pediatrycznym ośrodku leczenia mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym. Jest członkiem Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy i Europejskiej Grupy Żywienia Mukowiscydozy; Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy oraz Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci.

Dr n. o zdr. **Urszula Borawska-Kowalczyk**
(fot. archiwum własne)

**Dr n. o zdr. Urszula Borawska-Kowalczyk** od 20 lat pracuje jako psycholog z dziećmi chorymi na mukowiscydozę i ich rodzinami. Pracę rozpoczęła w Instytucie Matki i Dziecka, gdzie jest pracownikiem naukowym, a wraz z otwarciem Centrum Leczenia Mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym kontynuuje tam swoją pracę. Obecnie jest przewodniczącą Europejskiej Psychologicznej Grupy Mukowiscydozy, a także członkiem Europejskiej Grupy Zdrowia Psychicznego oraz Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy. Była współautorką poradnika dla rodziców dzieci z mukowiscydozą wydanego w 2009 roku.

# Spis treści


Wstęp – **prof. Dorota Sands** ..... 7

1. Diagnoza i opieka lekarska – **dr n. med. Katarzyna Zybert** i **dr n. med. Justyna Milczewska** ..... 9

2. Zasady fizjoterapii – **mgr Natalia Jeneralska** ..... 35

3. Postępowanie żywieniowe – **dr n. o zdr. Monika Mielus**..... 46

4. Opieka psychologiczna – **dr n. o zdr. Urszula Borawska-Kowalczyk**..... 71

# Drodzy Rodzice i Opiekunowie!

Nie bez powodu trzymają Państwo w ręku ten poradnik. Oznacza to, że zdiagnozowano mukowiscydozę u kogoś bardzo Wam bliskiego: dziecka, wnuczka, kuzyna. Znajdą tu Państwo wiele informacji na temat choroby, będących odpowiedziami na pytania często zadawane przez rodziców i bliskich chorych dzieci. Książka przybliży Państwu, czym jest ta choroba, jak należy ją leczyć i jak można z nią żyć.

Informacje tu zawarte są wynikiem wieloletniej pracy, doświadczenia i kontaktów z chorymi na mukowiscydozę i ich rodzinami.

Pozwólcie Państwo, że posłużę się metaforą…

Czy znacie bajkę o Śpiącej Królewnie?

Podczas uroczystości związanych z narodzinami małej królewny zły czar zostaje zneutralizowany czarami dobrej wróżki…

Burza emocji rodziców królewny ilustruje symbolicznie to, co przeżywacie Państwo po usłyszeniu diagnozy choroby u swojego ślicznego maleństwa.

Diagnoza jest jak niemożliwy, zły czar. Na szczęście możemy, tak jak pojawienie się dobrej wróżki, trochę go zneutralizować.

Właśnie dokonaliśmy otwarcia nowej ery leczenia mukowiscydozy związanej z decyzją refundacyjną leków przyczynowych.

Przed chorymi, szczególnie najmłodszymi, otwierają się zupełnie nowe perspektywy życiowe.

Aby skorzystać z wszystkich możliwości, które daje współczesna medycyna chorym na mukowiscydozę, należy świadomie współuczestniczyć w tym kompleksowym leczeniu prowadzonym przez zespół wielodyscypli-

narny, który składem przypomina profesjonalny team wybitnego sportowca. Nasz mały Pacjent nie będzie sam, leczenie będzie prowadzone wspólnie z Państwem, rodziną i całym zespołem specjalistów.

Mam nadzieję, że ten poradnik poprowadzi Was do zwycięstwa nad mukowiscydozą i przyczyni się do przekształcenie jej w chorobę przewlekłą, z którą jest możliwe przeżycie dobrego, kreatywnego życia.

Zapraszam do lektury!

prof. dr hab. n. med. **Dorota Sands**

prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy
kierownik Centrum Leczenia Mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym
i Zakładu Mukowiscydozy IMiD

# 1. Diagnoza i opieka lekarska

dr n. med. Katarzyna Zybert
dr n. med. Justyna Milczewska

## Czym jest mukowiscydoza?

Mukowiscydoza jest chorobą genetycznie uwarunkowaną, w przebiegu której dochodzi do upośledzenia budowy, a także czynności wielu organów i układów organizmu.

W dokumentacji medycznej można spotkać się z inną nazwą tej samej jednostki chorobowej – zwłóknienie wielotorbielowate trzustki. Natomiast w piśmiennictwie anglojęzycznym stosowana jest nazwa *cystic fibrosis*.

Choroba należy do schorzeń rzadkich o różnej częstości występowania w różnych populacjach. Na podstawie danych z badania przesiewowego noworodków szacuje się, że w Polsce występuje z częstością około 1:4394 żywych urodzeń.

## Co to znaczy, że mukowiscydoza jest chorobą genetycznie uwarunkowaną?

Choroba genetycznie uwarunkowana powstaje w życiu płodowym, przed urodzeniem dziecka. Objawy nie zawsze widoczne są od razu po urodzeniu. Zmiana doprowadzająca do ujawnienia symptomów zlokalizowana

jest w materiale genetycznym chorego malucha. Ten materiał genetyczny w postaci DNA występuje w niemalże wszystkich komórkach organizmu. W przypadku mukowiscydozy nieprawidłowe DNA umiejscowione jest w genie *CFTR*, jednym z wielu tysięcy genów ludzkich. Każdy gen człowieka ma swoje dwie kopie (tak zwane allele). Jedna kopia pochodzi od matki, a druga – od ojca. U chorego na mukowiscydozę obie kopie genu – zarówno matczyna, jak i ojcowska – mają błędy określane jako mutacje bądź warianty. Tak więc chore dziecko nie może się zarazić chorobą od nikogo ani też nie może nią zarazić inną osobę.

## Jak to się dzieje, że dziecko jest chore, choć rodzice są zdrowi?

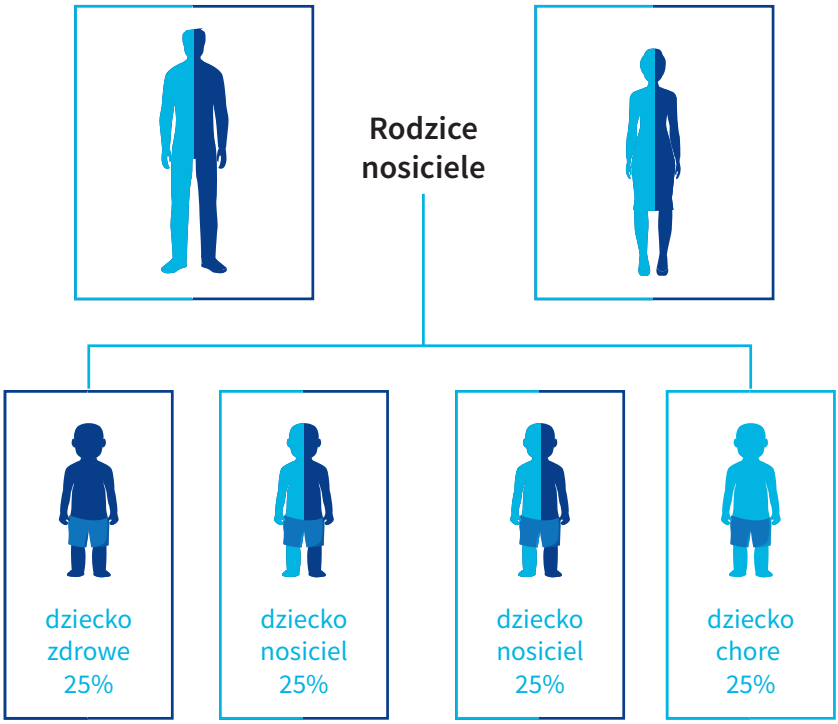
Zazwyczaj rodzice chorego dziecka są tzw. nosicielami wariantu w genie *CFTR*. Oznacza to, że mając dwie kopie genu *CFTR* (dwa allele), posiadają tylko jeden allel z patogennym wariantem, a drugi jest prawidłowy. Dlatego gen u tych rodziców może działać. Natomiast chore dziecko dziedziczy po każdym z rodziców kopię z wariantem. Nie posiada więc ani jednego prawidłowego allela.

## Skąd wiadomo, że moje dziecko jest chore?

Po urodzeniu na oddziale noworodkowym wśród wielu badań przesiewowych, po uzyskaniu zgody rodziców, wykonuje się również badanie w kierunku mukowiscydozy. Polega ono na badaniu próbki krwi. Ocenia się stężenie immunoreaktywnej trypsyny, której podwyższenie jest charakterystyczne dla noworodków chorujących na mukowiscydozę. U Państwa dziecka stwierdzono podwyższenie tego enzymu. W tym wypadku, zgodnie z zasadami przeprowadzania badania przesiewowego, wykonuje się analizę genu *CFTR*, którego nieprawidłowości, zwane wariantami lub mutacjami, są wykrywane u chorych na mukowiscydozę. U dziecka z nieprawidłowym wynikiem badania przesiewowego obecność dwóch patogennych wariantów, a także nieprawidłowych wartości testów potowych są wystarczające do rozpoznania choroby.

## Jakie jest ryzyko urodzenia chorego dziecka w rodzinie?

W przypadku rodziców, którzy są nosicielami wariantów ryzyko urodzenia chorego dziecka wynosi 25%. Szansa, że u dziecka nie wystąpi choroba, wynosi 75%. Jednakże zdrowe dziecko może odziedziczyć zmianę po jednym z rodziców i statystycznie taka sytuacja ma miejsce w 50% przypadków. W celu dokładnego oszacowania ryzyka rodzice powinni zgłosić się na poradę genetyczną i mieć wykonane badanie w kierunku obecności wariantów genu *CFTR*.



## Czy moje starsze dziecko miało wykonane badanie przesiewowe?

Badanie przesiewowe noworodków w kierunku mukowiscydozy od 01.06.2009 r. jest prowadzone na terenie całej Polski. Było ono wprowadzane stopniowo. Początkowo od stycznia 1999 r. do sierpnia 2003 r. zostało wdrożone w czterech województwach: lubelskim, mazowieckim, podlaskim, warmińsko-mazurskim. Po tym okresie nastąpiła trzyletnia przerwa i ponownie, ale stopniowo wprowadzono przesiew w kierunku mukowiscydozy jako program ogólnokrajowy. Z tego względu to, czy noworodek miał wykonane badanie przesiewowe, zależy od tego, czy w okresie urodzenia się dziecka badaniem przesiewowym było objęte województwo, w którym się ono urodziło.

**Tabela 1.** Badanie przesiewowe na mukowiscydozę w Polsce

| Data rozpoczęcia | Województwo |
|---|---|
| 01.09.2006 | lubelskie, mazowieckie, podlaskie, warmińsko-mazurskie |
| 01.02.2007 | pomorskie, kujawsko-pomorskie |
| 01.10.2007 | lubuskie, wielkopolskie, dolnośląskie, opolskie |
| 01.11.2008 | zachodniopomorskie |
| 01.06.2009 | śląskie, małopolskie, podkarpackie, świętokrzyskie, łódzkie |

Źródło: opracowanie własne.

## Czy nasze starsze dzieci powinny być zbadane?

W każdej rodzinie, w której urodziło się chore na mukowiscydozę dziecko, należy przeprowadzić diagnostykę u rodzeństwa. Zwykle wykonuje się testy potowe, które są badaniem dokumentującym nieprawidłowe dzia-

łanie białka CFTR poprzez wykazanie zwiększonej koncentracji elektrolitów w pocie. Badania te wykonuje się w ośrodkach z odpowiednim zapleczem laboratoryjnym i doświadczeniem w diagnozowaniu, a także leczeniu mukowiscydozy. Prawidłowy wynik badania przesiewowego w kierunku mukowiscydozy u starszego dziecka nie zwalnia od pogłębienia badań diagnostycznych, jeśli w rodzinie jest chore rodzeństwo.

## Dlaczego zmiany w genie powodują objawy?

Nieprawidłowości genu *CFTR* wpływają na budowę białka CFTR. Skutkiem tego jest nieprawidłowa funkcja tego białka, które jest zlokalizowane na błonach komórkowych narządów wewnętrznych. W efekcie dochodzi do symptomów z wielu układów, dlatego też mówimy o mukowiscydozie, że jest chorobą wieloukładową.

## Jakich objawów należy się spodziewać u chorych maluchów?

W obrazie klinicznym i funkcjonowaniu małego dziecka najistotniejszą rolę odgrywają objawy ze strony układu oddechowego i pokarmowego. Zaburzeniu ulega również skład potu.

**Tabela 2.** Najczęstsze objawy mukowiscydozy u młodszych dzieci

| Układ oddechowy | Układ pokarmowy | Inne |
|---|---|---|
| ■ kaszel<br>■ nieprawidłowy (głośny, chrapliwy, świszczący) oddech<br>■ przyśpieszenie częstości oddechów<br>■ zapalenia płuc, oskrzeli | ■ niedrożność smółkowa<br>■ nieprawidłowe stolce<br>■ przedłużająca się żółtaczka<br>■ wypadanie śluzówki odbytu | ■ niedobór masy ciała<br>■ słony pot |

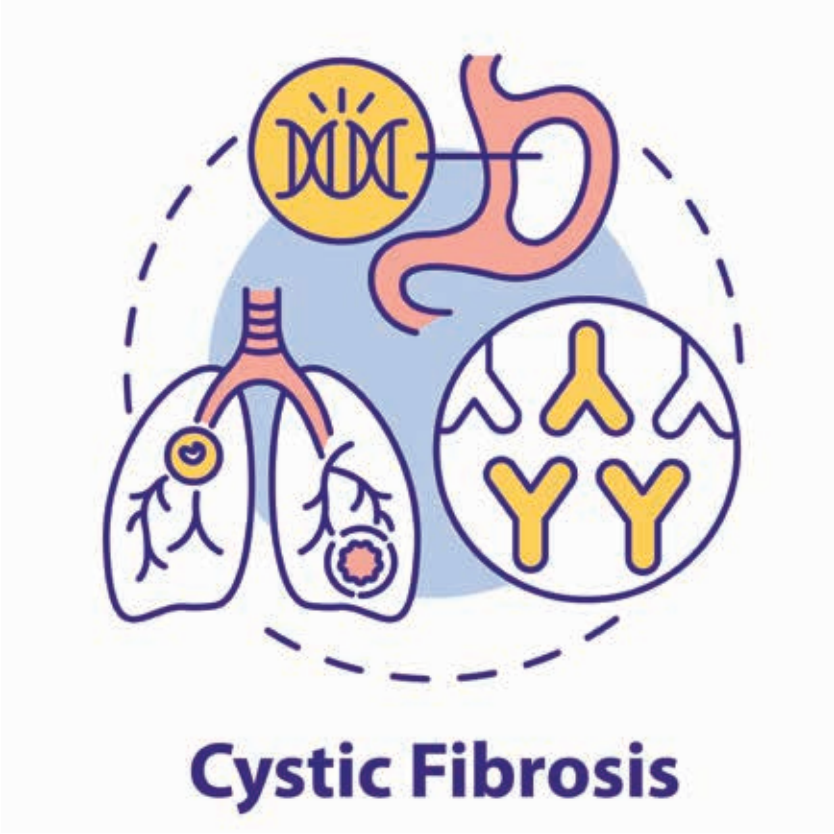
Źródło: opracowanie własne.

Pomiędzy dziećmi istnieją różnice dotyczące rodzaju i nasilenia objawów. Czynniki, które mogą mieć decydujący wpływ na przebieg choroby, to rodzaj wariantów w genie *CFTR*, inne czynniki genetyczne, narażenie na infekcje, choroby współistniejące, realizacja szczepień ochronnych, czynniki środowiskowe, dostępność leków i specjalistycznej opieki medycznej, jak również jakość sprawowanej opieki rodzicielskiej.

## Czy objawy ze strony układu oddechowego występują już u małych dzieci?

Istnieją badania potwierdzające, że do zmian w układzie oddechowym dochodzi na bardzo wczesnym etapie rozwoju. Nieprawidłowości genetyczne prowadzące do powstawania nieprawidłowego białka CFTR

sprawiają, że w układzie oddechowym jest produkowany gęsty, lepki śluz. Kumuluje się on w drobnych drogach oddechowych, zaburza ich drożność i ma działanie drażniące na otaczające tkanki, prowadząc do rozwoju stanu zapalnego. Gromadzący się w układzie oddechowym nieprawidłowy śluz staje się też miejscem rozwoju patogennych bakterii. Tworzący się stan zapalny i zasiedlenie bakteriami powoduje nasilenie produkcji śluzu, co pogłębia istniejące już patologie. W ten sposób wytwarza się błędne koło. Stan zapalny toczy się w układzie oddechowym w sposób przewlekły z okresami zaostrzeń. Istotny wpływ na ograniczenie stanu zapalnego ma fizjoterapia drzewa oskrzelowego i wczesne leczenie zaostrzeń choroby.



## Jak rozpoznać u małego dziecka zaostrzenie choroby?

Podczas zaostrzenia zmian w układzie oddechowym często pierwszym objawem jest kaszel. U niekaszlących maluchów rodzice łatwo zauważają zmianę. U dzieci, które kaszlą, zaniepokoić powinna zmiana charakteru kaszlu, zwykle na bardziej wilgotny, zwiększenie jego częstotliwości i nasilenia lub występowanie w nietypowych dla dziecka sytuacjach, jak śmiech, wysiłek czy kaszel nocny. Można również zaobserwować przyspieszenie oddechu. Podczas oddychania może być słyszalna obecna w drogach oddechowych wydzielina. Nasilenie zmian z układu oddechowego może być konsekwencją infekcji górnych dróg oddechowych. Wówczas możliwe jest występowanie gorączki czy kataru. Dziecko może być bardziej apatyczne lub rozdrażnione. Czasem pogorszeniu ulega apetyt.

## Jak mukowiscydoza wpływa na układ pokarmowy?

U noworodków i niemowląt zwykle pierwszymi symptomami są objawy ze strony układu pokarmowego. Spośród nich do najczęstszych należą nieprawidłowe stolce. Są one oddawane częściej niż przez zdrowe dzieci, ich konsystencja jest bardziej płynna, a zapach często wyjątkowo intensywny. Mogą też zawierać tłuszcz i z tego powodu połyskują. Nieprawidłowe stolce są konsekwencją zaburzeń trawienia i wchłania wywołanych niewydolnością zewnątrzwydzielniczą trzustki. Maluchy predysponowane są również do bólów brzucha i wzdęć. U 15–20% dzieci chorujących na mukowiscydozę po urodzeniu występuje niedrożność smółkowa polegająca na zaczopowaniu części jelita jego treścią, tzw. smółką. Konieczna staje się ewakuacja smółki. Po próbach leczenia objawowego zwykle niezbędna jest operacja. U niektórych noworodków i niemowląt obserwuje się przedłużającą się żółtaczkę i przejściowe zaburzenia czynności wątroby.

## Na czym polega niewydolność trzustki?

U chorych na mukowiscydozę gęsty, lepki śluz zatyka przewody trzustkowe, przez które do układu pokarmowego dostarczane są enzymy biorące udział w trawieniu i wchłanianiu. W takiej sytuacji, zamiast dotrzeć do jelit, gromadzą się one wewnątrz trzustki, doprowadzając do jej niszczenia. Po pewnym czasie zmieniona trzustka nie jest już zdolna do produkcji enzymów. Procesy trawienia i wchłaniania są bardzo zaburzone.

## Jakie są skutki niewydolności trzustki?

Upośledzenie trawienia i wchłaniania prowadzi do zaburzeń przyrostu masy, a czasem również długości ciała. Obecność niestrawionego pokarmu w świetle układu pokarmowego jest przyczyną nieprawidłowych stolców, wzdęć i bólów brzucha. Najbardziej zaburzone jest wchłanianie tłuszczy i dlatego w organizmie może dojść do niedoborów witamin rozpuszczalnych w tłuszczach, tj. A, E, D, K.

## Czy to znaczy, że wszystkie dzieci z mukowiscydozą są niedożywione?

Funkcja trzustki jest zaburzona u wszystkich pacjentów, ale u tych, u których dochodzi do niewydolności trzustki, niezbędne jest adekwatne do stanu dziecka postępowanie. Odpowiednie leczenie żywieniowe uwzględniające właściwe zapotrzebowanie kaloryczne, zrekompensowanie niedoboru enzymów trzustkowych poprzez podawanie ich do posiłków oraz uzupełnianie niedoboru witamin pozwalają dzieciom chorym na mukowiscydozę osiągnąć takie same parametry jak zdrowym rówieśnikom.

## Dlaczego zaburzeniu ulega również funkcja wątroby?

W drogach żółciowych wątroby u chorujących na mukowiscydozę powstaje odwodniona zagęszczona żółć, czasem w szczególnych, rzadszych sytuacjach mogą powstawać złogi. U małych dzieci zaburzenia funkcji wątroby zwykle są przemijające, ale wymagają nadzoru i czasem włączenia leczenia.

## Czy to źle, że pot dziecka jest bardziej słony?

Zmieniony skład potu jest skutkiem nieprawidłowo działającego białka CFTR. Słony pot jest jednym z najbardziej charakterystycznych objawów choroby. Odpowiedzialne za to zjawisko są nieprawidłowo funkcjonujące gruczoły, w których produkcja potu jest zaburzona. Zwiększenie koncentracji chloru w pocie, wykrywane poprzez testy potowe, odgrywa istotną rolę w diagnostyce choroby. Zjawisko to ma również konsekwencje kliniczne. Nadmierna utrata sodu i chloru z potem może doprowadzić do ich niedoboru w organizmie i wystąpienia zaburzeń gospodarki wodno-elektrolitowej stanowiących stan zagrożenia zdrowia.

## W jaki sposób leczy się chorych na mukowiscydozę?

Ponieważ procesem patologicznym u chorych na mukowiscydozę objętych jest wiele układów i narządów, leczenie musi być kompleksowe. W proces leczniczy zaangażowanych jest wielu specjalistów, w tym lekarze wielu dziedzin, psycholodzy, fizjoterapeuci, dietetycy. Aby leczenie było efektywne, musi być systematyczne i uwzględniać zmiany uzależnione od wieku, stanu klinicznego pacjenta i aktualnego stanu wiedzy. Szczególnie w pierwszych latach życia istotną rolę odgrywają działania profilaktyczne uwzględniające zapobieganie postępowi choroby, występowaniu zaostrzeń zmian oskrzelowo-płucnych, zakażeniom patogennymi bakteriami, niedożywieniu, niedoborom witamin i zaburzeniom elektrolitowym.

## Jak leczyć zmiany w układzie oddechowym?

Ograniczanie postępu choroby oskrzelowo-płucnej jest możliwe. Od pierwszych tygodni życia wykonuje się fizjoterapię drzewa oskrzelowego, która ma znaczenie zarówno profilaktyczne, jak i lecznicze, ale aby przynosiła ona pożądane efekty, powinna być wykonywana systematyczne przez osobę przeszkoloną. Zwykle wykonuje się inhalacje, które mają na celu rozrzedzenie gęstej, lepkiej wydzieliny, oraz drenaż drzewa oskrzelowego skutkujący usunięciem zalegającej w układzie oddechowym wydzieliny. Rodzaj leków stosowanych do inhalacji i sposób wykonywania drenażu ustalane są indywidualnie dla każdego chorego i ulegają modyfikacjom. Z tego względu niezbędne są konsultacje lekarskie i fizjoterapeutyczne. Ustalany jest indywidualny plan leczenia, który uwzględnia stan zdrowia pacjenta, zaawansowanie zmian, wiek, współpracę dziecka i możliwości rodziny.

## Jakie jest postępowanie w zaostrzeniu zmian oskrzelowo-płucnych?

W przypadku nasilenia kaszlu, zmiany jego charakteru, przyspieszenia oddechu, powstania nowych zmian osłuchowych czy nowych zmian radiologicznych należy zintensyfikować leczenie poprzez modyfikację fizjoterapii i zwiększenie częstości zabiegów. Powinna odbyć się konsultacja lekarska. Czasem niezbędne jest wprowadzenie nowych leków do nebulizacji lub zmiana stężenia soli. Niezbędna staje się antybiotykoterapia ograniczająca rozwój bakterii zasiedlających układ oddechowy. Prawidłowe leczenie zaostrzenia zmian oskrzelowo-płucnych powinno być wprowadzone wcześnie, uwzględniać podanie odpowiedniego preparatu, odpowiednio długo podawanego i w odpowiednich dawkach (zazwyczaj wyższych niż podaje się u dzieci ogólnie zdrowych). Z wdrożeniem leczenia antybiotykami nie należy zwlekać, gdyż opóźnienie może spowodować powstanie nieodwracalnych zmian. Dobór preparatu jest uzależniony od wyniku badań bakteriologicznych. Leczenie trwa zwykle około 2 tygodni. Jednakże w niektórych sytuacjach jest dłuższe.

## Czy antybiotykoterapia nie szkodzi i nie obniża odporności dziecka?

Z uwagi na gęsty, lepki śluz stanowiący doskonałe środowisko do namnażania się bakterii trzeba dążyć do ograniczenia liczby bakterii w układzie oddechowym poprzez podanie antybiotyku. Zaniechanie leczenia może przyczynić się do eskalacji procesu zapalnego prowadzącego w konsekwencji do powstania zmian utrwalonych, a w następstwie do pogorszenia funkcjonowania układu oddechowego. Antybiotykoterapia zwykle prowadzona jest ambulatoryjnie, jednakże u bardzo małych dzieci lub w przypadku braku zadowalającego efektu leczenia albo jeśli brak jest wrażliwości bakterii na antybiotyki stosowane doustnie niezbędne może okazać się leczenie dożylne prowadzone w warunkach szpitalnych.

## Jak unikać zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej?

Działania profilaktyczne są bardzo istotne, gdyż im więcej zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej, tym większe ryzyko rozwoju zmian utrwalonych. Kluczową rolę odgrywa prawidłowe, systematyczne wykonywanie zabiegów inhalacyjno-drenażowych. Należy też unikać narażenia na infekcje wirusowe, które mogą stać się czynnikiem inicjującym zaostrzenie choroby, i ograniczyć przebywanie w miejscach zatłoczonych, jak centra handlowe czy komunikacja publiczna. Silnie rekomenduje się, aby chorzy na mukowiscydozę nie mieli z sobą bezpośrednich kontaktów w celu uniknięcia zakażeń krzyżowych. Bardzo ważne jest uodpornienie dzieci.

## Czy dziecko należy szczepić?

Pacjenci chorujący na mukowiscydozę powinni być szczepieni według obowiązującego kalendarza szczepień ochronnych. Dotyczy to zarówno szczepień obowiązkowych, jak i zalecanych. Ze szczepień zalecanych szczególnie istotne to szczepienia przeciwko meningokokom, ospie wietrznej, WZW typu A oraz sezonowe szczepienie przeciwko grypie. Należy zadbać, aby domownicy również zostali zaszczepieni przeciwko krztuścowi, pneumokokom, grypie, a także – co jest szczególnie ważne w okresie pandemii – przeciwko COVID-19.

## Czy opieka lekarza podstawowej opieki zdrowotnej jest wystarczająca w przypadku dzieci chorych na mukowiscydozę?

Mukowiscydoza należy do chorób rzadkich. Z tego względu bardzo trudno jest oczekiwać, aby lekarz POZ miał pod opieką wielu pacjentów chorujących na mukowiscydozę i posiadał wystarczające doświadczenie do sprawowania wyłącznej opieki nad nimi. Zgodnie z zaleceniami krajowymi i międzynarodowymi każdy pacjent powinien pozostawać pod stałą opieką

ośrodka mającego duże doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu chorych na mukowiscydozę. Ośrodek taki ma wiodącą rolę w podejmowaniu decyzji dotyczących działań profilaktyczno-leczniczych. Lekarz POZ powinien mieć udostępnioną dokumentację potwierdzającą zasady sprawowania opieki nad dzieckiem, po to aby działania były spójne.

## Jak zorganizowana jest opieka w ośrodku specjalistycznym?

Istotne jest, aby wizyty w ośrodku specjalizującym się w leczeniu i diagnozowaniu mukowiscydozy odbywały się regularnie. Tylko wówczas możliwe jest wykonywanie specjalistycznych badań i konsultacji. Częstotliwość wizyt zależy od stanu zdrowia i wieku pacjenta. Zwykle, w przypadku młodszych dzieci, odbywają się one częściej – w pierwszych miesiącach życia co kilka tygodni, w zależności od stanu klinicznego dziecka i potrzeb rodziców, ale nie rzadziej niż co 3 miesiące. Starsi pacjenci zwykle są konsultowani co kwartał. Kluczowa jest ciągłość opieki w jednym ośrodku, bo tylko wówczas dostępne są wszystkie wykonywane badania i jest możliwość długoterminowej obserwacji.

## Jakie badania wykonuje się u chorych dzieci?

Podczas wizyt w ośrodku specjalistycznym oceniany jest rozwój dziecka, stopień odżywienia, a także przyrost masy i długości ciała. Bada się również stan układu oddechowego pod kątem wystąpienia zaostrzenia choroby i progresji choroby oskrzelowo-płucnej. Zwykle podczas wizyt w ośrodku specjalistycznym pobierane są posiewy z układu oddechowego. U młodszych dzieci są to najczęściej wymazy z gardła. Badania bakteriologiczne są podstawą do przeprowadzenia odpowiedniej antybiotykoterapii w przypadku zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej. Zwykle raz w roku wykonywany jest panel pogłębionych badań uwzględniający badania z krwi, moczu, badania rtg klaki piersiowej i usg jamy brzusznej, a u pacjentów z zachowaną wydolnością zewnątrzwydzielniczą trzustki – również kału.

## Co to są modulatory białka CFTR i na czym polega leczenie przyczynowe mukowiscydozy?

Do niedawna mukowiscydoza mogła być leczona wyłącznie w sposób objawowy, co oznacza, że dostępne terapie mogły jedynie łagodzić skutki choroby (np. suplementacja enzymów trzustkowych, fizjoterapia układu oddechowego, leczenie zakażeń antybiotykami i lekami przeciwgrzybiczymi). Od kilku lat pojawiła się możliwość leczenia przyczynowego – do lecznictwa kolejno wprowadzano leki, które poprawiają budowę i funkcję białka CFTR, które w mukowiscydozie jest wadliwe (tzw. modulatory białka CFTR). Skuteczność leków z tej grupy wyraża się między innymi poprawą funkcji płuc, stanu odżywienia, zmniejszeniem częstości zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej, poprawą samopoczucia i jakości życia pacjentów, a także zmniejszeniem zapotrzebowania na niektóre leki przyjmowane przez chorych z mukowiscydozą.

Leki przyczynowe są w chwili obecnej w Polsce refundowane, jednak nie wszyscy pacjenci z mukowiscydozą mają wskazania do ich przyjmowania. Dobór leku musi się odbywać w oparciu o wiek i genotyp danego chorego. Wart podkreślenia jest fakt, że przyjmowanie tych leków jest także obarczone

ryzykiem wystąpienia działań niepożądanych i dlatego u każdego pacjenta decyzję o włączeniu leczenia ustala się indywidualnie po przeanalizowaniu bilansu korzyści i ewentualnych zagrożeń. Ponadto leki są dopuszczone do stosowania w różnym wieku. Wszystkie wyżej wymienione czynniki sprawiają, że leczenie przyczynowe zazwyczaj jest włączane u dzieci szkolnych lub nastolatków, zaś u dzieci małych tylko w przypadku nasilonych cech choroby, co obecnie ma miejsce bardzo rzadko.

## Czy dziecko z mukowiscydozą może podróżować?

U ogromnej większości pacjentów nie ma przeciwwskazań do podróżowania i podróże mogą się odbywać wszystkimi środkami transportu. Należy pamiętać o zabraniu ze sobą sprzętu do fizjoterapii i wszystkich leków. Przy okazji podróży samolotem warto zaopatrzyć się w wystawione przez lekarza zaświadczenie o przyjmowanych lekach i wykonywanej fizjoterapii, aby nie było problemu z wniesieniem na pokład samolotu sprzętu do fizjoterapii i np. enzymów trzustkowych, które muszą być przyjęte w trakcie posiłku.

## Czy dzieci mogą chodzić do żłobka i przedszkola?

Decyzja o posłaniu dziecka do żłobka lub przedszkola zawsze musi być indywidualna w oparciu o stan zdrowia, aspekty rodzinne, społeczne i psychologiczne. Z jednej strony uczęszczanie do tych placówek to narażenie na infekcje układu oddechowego, które u dzieci z mukowiscydozą mogą prowadzić do pogorszenia przebiegu choroby oskrzelowo-płucnej, z drugiej zaś kontakt z rówieśnikami jest pożądany w celu rozwijania umiejętności społecznych. Czasem jest to konieczność podyktowana sytuacją rodzinną. Należy podkreślić, że decyzja o rozpoczęciu uczęszczania do żłobka czy przedszkola nie jest nigdy ostateczna i w przypadku dziecka często zapadającego na infekcje układu oddechowego może zdarzyć się tak, że trzeba będzie zrezygnować ze żłobka czy przedszkola i szukać innego rozwiązania.

## Czy obfite solenie nie szkodzi?

Dzieci z mukowiscydozą mają zwiększone zapotrzebowanie na sól kuchenną (NaCl), ponieważ jednym z objawów choroby jest zwiększona utrata jonów chloru ($Cl^-$) i sodu ($Na^+$) z potem. Z tego powodu codzienna podaż soli musi być około dwukrotnie większa niż u zdrowych rówieśników. Zapotrzebowanie jest jeszcze dodatkowo zwiększone w sytuacjach nadmiernego pocenia, np. w trakcie upałów, gorączki czy intensywnego wysiłku fizycznego. Dawkowanie soli jest ustalane indywidualnie u każdego pacjenta i należy go przestrzegać, gdyż niedobór soli w organizmie może spowodować poważne powikłania.

## Co to jest zakażenie krzyżowe i dlaczego jest ono groźne dla dzieci z mukowiscydozą?

Zakażenie krzyżowe to przeniesienie patogennego szczepu bakteryjnego z jednego pacjenta z mukowiscydozą na drugiego. Bakterie, które mogą powodować zakażenia krzyżowe u naszych pacjentów, to na przykład

gronkowiec złocisty (*Staphylococcus aureus*), zwłaszcza szczepy oporne na metycylinę, pałeczka ropy błękitnej (*Pseudomonas aeruginosa*) czy pałeczki z rodzaju *Burkholderia*. W przypadku gdy dochodzi do tego rodzaju zakażenia, może ono mieć przebieg cięższy niż w sytuacji, gdy do infekcji doszło szczepem pochodzącym ze środowiska naturalnego. Wynika to z faktu, że szczepy bakteryjne zasiedlające drogi oddechowe innych chorych z mukowiscydozą posiadają szczególne właściwości umożliwiające przeżycie i namnażanie się w szczególnym mikrośrodowisku dróg oddechowych, w tym mogą być oporne na większość antybiotyków. Szczepy pochodzące ze środowiska zazwyczaj nie mają tych właściwości. Dlatego zakażenia krzyżowe patogenami typowymi dla mukowiscydozy stanowią największe zagrożenie dla naszych chorych.

## Jakie są ogólne zasady zapobiegania zakażeniom krzyżowym u pacjentów z mukowiscydozą?

Amerykańskie wytyczne dotyczące zapobiegania zakażeniom u pacjentów z mukowiscydozą z 2013 roku w sposób bardzo precyzyjny podają sposób postępowania. Główną zasadą i rutynowym postępowaniem jest ścisła izolacja każdego pacjenta od innych chorych z mukowiscydozą, bez względu na stwierdzany w drogach oddechowych rodzaj flory bakteryjnej, gdyż każdy chory może być potencjalnym źródłem zakażenia dla innych. W praktyce oznacza to bezwzględne unikanie wszelkich kontaktów z innymi chorymi poza placówkami opieki zdrowotnej (kontakty towarzyskie, uczestniczenie we wspólnych spotkaniach, zajęciach edukacyjnych i gimnastycznych, wyjazdach, uczęszczanie do tej samej klasy w szkole itd.). Zasady te oczywiście nie dotyczą pacjentów mieszkających razem (rodzeństw), jednak oni także muszą przestrzegać podstawowych zasad higieny, np. unikanie picia z tej samej szklanki, używanie oddzielnych sprzętów do inhalacji i drenażu.

Natomiast w placówkach opieki zdrowotnej, gdzie inni pacjenci z mukowiscydozą muszą także przebywać, konieczne jest zachowanie odległości pomiędzy chorymi powyżej 2 metrów (w praktyce zazwyczaj jest to dużo więcej). Konieczne jest także noszenie maseczek ochronnych we wszystkich przestrzeniach wspólnych (obecnie jest to postępowanie powszechne u wszystkich osób ze względu na panującą pandemię COVID-19, jednak po zakończeniu obowiązku noszenia maseczek pacjenci z mukowiscydozą będą mieli obowiązek je nosić w placówkach ochrony zdrowia do końca życia). W przypadku najmłodszych niemowląt, dla których nie ma odpowiednio małych maseczek, można przykryć nosidełko pieluchą tetrową. Dla małych dzieci są dostępne maseczki w mniejszym rozmiarze.

Należy pamiętać o higienie rąk (mycie i/lub dezynfekcja) w każdej sytuacji, kiedy mogą one zostać zabrudzone poprzez dotykanie klamek, blatów, parapetów itd., a także o tzw. higienie układu oddechowego. Polega ona na tym, że od najmłodszych lat należy uczyć dziecko, aby kasłać w chusteczkę higieniczną, którą należy jak najszybciej wyrzucić i umyć/zdezynfekować ręce. Jeżeli nie ma pod ręką chusteczki, można ewentualnie kasłać w rękaw w okolicę zgięcia łokciowego. Zdecydowanie niewskazane jest kasłanie w dłoń.

## Jakie są zasady zapobiegania zakażeniom krzyżowym obowiązujące w placówkach ochrony zdrowia?

Wszystkich członków personelu medycznego obowiązuje noszenie jednorazowych rękawiczek i wymiana ich po każdym kontakcie z pacjentem. Przy dłuższym i bliskim kontakcie z pacjentem (fizjoterapia, badanie lekarskie, zakładanie wenflonu) obowiązuje noszenie fartuchów jednorazowych wymienianych pomiędzy zabiegami i badaniem kolejnych pacjentów. Oczywiste jest, że przed i po kontakcie z pacjentem obowiązuje higiena rąk. W trakcie hospitalizacji w oddziale szpitalnym pacjenci są umieszczani wyłącznie w salach jednoosobowych (zasada ta nie dotyczy rodzeństw). Na każdej sali do dyspozycji pacjentów, rodziców i personelu są środki do dezynfekcji, maseczki, rękawiczki jednorazowe, a także stetoskop, który w trakcie danej hospitalizacji jest przeznaczony tylko dla konkretnego pacjenta. Wszystkie sprzęty medyczne są dezynfekowane pomiędzy kontaktem z kolejnymi pacjentami, a po zakończeniu hospitalizacji sale chorych są bardzo dokładnie czyszczone i dezynfekowane.

## Jakie są zasady zapobiegania zakażeniom krzyżowym w trakcie wizyt ambulatoryjnych?

Ośrodki specjalistyczne leczące mukowiscydozę powinny być wyposażone w tak zwany system *rooming-in*, który polega na tym, że pacjent całą wizytę spędza w przeznaczonym wyłącznie dla niego gabinecie, a lekarz, pielęgniarka, dietetyk, fizjoterapeuta, psycholog i inni specjaliści w celu konsultacji chorego przychodzą kolejno do tego gabinetu. Dzięki temu nie ma konieczności (ani nawet możliwości) oczekiwania na poradnianym korytarzu z innymi pacjentami. Personel medyczny ma za zadanie zadbać o to, aby poszczególni pacjenci przybywający do ośrodka i opuszczający go nie spotkali się na korytarzu, schodach czy w windzie.

## Jakie zwierzęta może mieć w domu dziecko z mukowiscydozą, a jakie są zakazane?

Chorzy na mukowiscydozę mogą zamieszkiwać wspólnie z psami i kotami (oczywiście pod warunkiem, że nie została stwierdzona alergia na ślinę, naskórek czy sierść tych zwierząt). Zwierzęta muszą być utrzymane w czystości, mieć regularnie obcinane na krótko pazury. Ponadto trzeba przestrzegać podstawowych zasad higieny, np. zwierzęta nie mogą wchodzić do łóżka czy lizać dziecka po twarzy.

Gryzonie są niewskazane dla pacjentów z mukowiscydozą, ponieważ nie tyle one same stanowią zagrożenie, co podłoża, na których są trzymane. Siano i trociny po kontakcie z odchodami gryzoni gnije i narastają w nich bardzo niebezpieczne dla osób z mukowiscydozą grzyby pleśniowe z rodzaju *Aspergillus* powodujące ciężkie zakażenia płuc. Z tego samego powodu przeciwwskazane jest przebywanie chorych w pomieszczeniach dla zwierząt gospodarskich, gdzie znajduje się siano i słoma.

Konie często są nosicielami bakterii *Pseudomonas aeruginosa*, a dodatkowo przebywanie w stajni stanowi czynnik narażenia na zakażenie grzybicze. Ze względu na zalety wynikające z korzystnego wpływu tego rodzaju aktywności na rozwój fizyczny, jazda konna nie jest bezwzględnie

przeciwwskazana u chorych na mukowiscydozę, jednak należy zachować szczególną ostrożność (zakaz wchodzenia do stajni, jazda konna w maseczce ochronnej).

Akwaria, jako zbiorniki ze stojącą wodą, będące idealnym środowiskiem dla namnażania się bakterii z rodzaju *Pseudomonas*, są w domach pacjentów z mukowiscydozą zakazane.

## Jakie są zagrożenia ze strony środowiska naturalnego związane z ryzykiem zakażenia bakterią *Pseudomonas aeruginosa?*

Bakteria ta jest wszechobecna w środowisku naturalnym, przede wszystkim w wodzie i wilgotnych miejscach. Szczególnie niebezpieczne są sytuacje, w których dochodzi do aerolizacji, czyli rozpylenia zakażonej wody (maleńkie kropelki odrywające się z powierzchni wody zostają zawieszone w powietrzu). W takim przypadku kropelki aerozolu zakażonej wody dostają się bezpośrednio do oskrzeli i płuc i ryzyko rozwinięcia się infekcji jest największe. Dlatego dużo większym zagrożeniem jest np. korzystanie z jacuzzi, gdzie aerozol zakażonej wody cały czas unosi się nad jej powierzchnią, ogrodowe systemy zraszające czy też tropikalne szklarnie wyposażone w systemy produkujące aerozole wodne mające za zadanie zwiększenie wilgotności powietrza niż np. (oczywiście niepolecana, ale jednak mniej szkodliwa) zabawa błotem czy gliną, przy której nie dochodzi do aerolizacji wody i zabrudzeniu ulegają przede wszystkim ręce, które po zabawie można umyć.

Źródłem aerozolu są także nawilżacze powietrza, które są zdecydowanie niewskazane (proszę nie mylić z „suchymi" oczyszczaczami powietrza, które w domach pacjentów z mukowiscydozą są zdecydowanie mile widziane).

Na pewno bardzo dużym zagrożeniem jest kontakt pacjentów z kompostownikami i nawozami naturalnymi. Te pierwsze zawierają rozkładającą się roślinność, w której namnaża się zarówno groźna bakteria *Pseudomonas aeruginosa*, jak i grzyb pleśniowy *Aspergillus*. Nawozy oparte na odchodach zwierzęcych są źródłem wielu niebezpiecznych bakterii, w tym *Psedomonas*.

## W jakich zbiornikach wodnych kąpiel jest dozwolona, a w jakich zakazana?

Amerykańskie wytyczne dotyczące zapobiegania zakażeniom u pacjentów z mukowiscydozą z 2013 roku podają, że **bezpieczna** jest kąpiel w dużych zbiornikach słono- (morza, oceany) i słodkowodnych (duże jeziora, rzeki). Relatywnie bezpieczne jest także korzystanie z małych dmuchanych baseników ogrodowych, pod warunkiem że woda jest często wymieniana (nie rzadziej niż raz na dobę), a pomiędzy użyciami basenik jest dokładnie osuszony.

Przedmiotem wielu **dyskusji** jest bezpieczeństwo basenów i pływalni. Dozwolona jest kąpiel w nich w sytuacji, gdy w danej placówce sprawowany jest stały i wiarygodny nadzór epidemiologiczny. Ponadto należy pamiętać, że największym zagrożeniem podczas wizyty na basenie są brodziki z małą ilością stojącej wody czy też prysznice, w których cały czas panuje wilgoć i namnażają się niebezpieczne patogeny. Reasumując: jeżeli już chcemy, aby nasze dziecko uczęszczało na basen, musi być tam prowadzony stały nadzór epidemiologiczny, a ponadto powinno się korzystać jedynie z samego basenu, unikając brodzików, pryszniców, jacuzzi itp.

**Zdecydowanie niewskazana** jest kąpiel w małych stawach, glinianках, oczkach wodnych, fontannach miejskich, **bezwzględnie zakazane** są jacuzzi, wodne spa, baseny do hydroterapii.

## Jak dbać o czystość w łazience i toalecie?

„Wilgotne" miejsca w domu są szczególnie narażone na rozwój bakterii groźnych dla chorych z mukowiscydozą i w tych pomieszczeniach trzeba szczególnie dbać o czystość. Najbardziej niebezpieczne są miejsca, gdzie znajduje się stojąca woda w większej lub mniejszej ilości. Są to krany, baterie prysznicowe, odpływy umywalek, zlewów, brodzików itp., sedesy, bidety. W stojącej wodzie w kranach i prysznicach często namnażają się patogeny, w tym *Pseudomonas*. Im częściej używany jest dany kran, tym mniejsze jest prawdopodobieństwo namnażania się bakterii. Jeżeli kran jest

używany rzadko, przed każdym użyciem należy puścić wodę na około minutę (szczególnie należy dbać o przepłukiwanie baterii prysznicowej, ponieważ może ona generować niebezpieczny aerozol, który będzie wdychany przez dziecko). Odpływy umywalek, zlewów czy brodzików należy regularnie czyścić, aby zapobiec powstawaniu na ich elementach biofilmu bakteryjnego. Czyszczenie polega na przepłukiwaniu wrzątkiem z dodatkiem octu lub środkiem na bazie chloru co kilka–kilkanaście dni. Sedesy należy czyścić środkami na bazie chloru. Aby uniknąć wdychania aerozolu generowanego w trakcie spuszczania wody po korzystaniu z toalety, zaleca się opuszczanie klapy toalety przed spłukiwaniem.

Należy tu także wspomnieć, że zabawki do kąpieli posiadające wentyl w podstawie (np. plastikowe kaczuszki i inne zabawki wypełnione i tryskające wodą) stanowią duże zagrożenie, jeśli chodzi o zakażenie *Pseudomonas*, ponieważ nie można ich całkowicie opróżnić i wysuszyć, a woda może zalegać w nich przez dłuższy czas.

## Literatura


1. *Mukowiscydoza – choroba wieloukładowa,* red. D. Sands, wyd. II, Termedia, Poznań 2021
2. Castellani C., Duff A., Bell S. i wsp., *ECFS best practice guidelines: the 2018 revision*, „Journal of Cystic Fibrosis" 2018, t. 17, s. 153–178
3. Farrell P.M., Rosenstein B.J., White T.B. i wsp., *Cystic Fibrosis Foundation. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation consensus report*, „Journal of Pediatrics" 2008, t. 153, s. 4–14
4. Farrell P.M., White T.B., Ren C.L. i wsp., *Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus Guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation*, „Journal of Pediatrics" 2017, t. 18, s. 4–15.

# 2. Zasady fizjoterapii

mgr Natalia Jeneralska

„Fizjoterapeuta specjalizujący się w dziedzinie mukowiscydozy powinien być łatwo dostępny dla pacjentów w celu stosowania regularnej oceny stanu funkcjonalnego pacjenta i funkcji płuc oraz monitorowania i modyfikowania terapii stosowanej przez chorego w domu.

Standardowo konsultacje powinny mieć miejsce w czasie każdej rutynowej wizyty w poradni oraz codziennie w przypadku hospitalizacji. Dokładniejsza ocena fizjoterapeutyczna powinna odbywać się raz w roku”[1].

## Dlaczego fizjoterapia jest tak ważna i jaki jest jej cel w procesie leczenia pacjentów z mukowiscydozą?

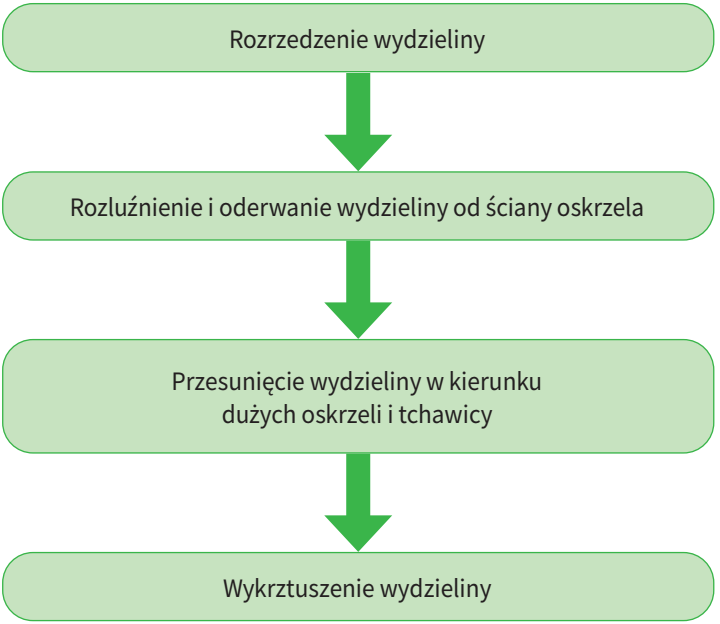
Fizjoterapia uważana jest za jeden z podstawowych elementów standardowego leczenia chorych na mukowiscydozę. Kompleksowa fizjoterapia powinna być wdrażana zaraz po rozpoznaniu choroby i kontynuowana przez całe życie. Wczesne wdrożenie fizjoterapii może opóźnić progres choroby. Głównym celem tak wczesnego wdrażania fizjoterapii jest nauczenie rodziców i dziecka systematycznego wykonywania zabiegów nebulizacyjno-drenażowych.

[1] *European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre*, „Journal of Cystic Fibrosis” 2014, nr 13, s. 3–22.

## Jaki jest cel fizjoterapii oddechowej?

Najważniejszym celem fizjoterapii oddechowej jest systematyczne oczyszczanie oskrzeli z zalegającej gęstej wydzieliny, utrzymanie prawidłowej ruchomości klatki piersiowej, zmniejszenie objawów związanych z chorobami płuc, kształtowanie poziomu wydolności fizycznej odpowiedniego do wieku i stanu zaawansowania choroby, utrzymanie odpowiedniej siły i wytrzymałości mięśni szkieletowych oraz prawidłowej postawy ciała. Jednym słowem celem jest poprawa jakości życia!

**Schemat 1.** Procedura oczyszczania oskrzeli z wydzieliny




Źródło: opracowanie własne.

## Co wchodzi w skład fizjoterapii?

1. nebulizacja,
2. drenaż drzewa oskrzelowego,
3. ćwiczenia stymulujące rozwój psychoruchowy i aktywność fizyczną.

### Ad 1. Nebulizacja drzewa oskrzelowego

Nebulizacja (zabieg, podczas którego do płuc wprowadzany jest lek w postaci aerozolu) jest kluczowym elementem fizjoterapii oddechowej pacjentów chorych na mukowiscydozę. Stanowi istotny element zarówno fizjoterapii drzewa oskrzelowego (leki mukolityczne), jak i bardzo ważnego leczenia farmakologicznego (antybiotykoterapia wziewna). Jej efektywność zależy od uzyskania wysokiego stężenia leków w drogach oddechowych.

Na samym początku wykonujemy standardowo dwie nebulizacje w ciągu dnia: rano i wieczorem. Bardzo ważne jest, żeby dziecko podczas nebulizacji było spokojne i nie płakało. Nie należy wykonywać nebulizacji zaraz po jedzeniu ani gdy dziecko jest głodne, bo jest niespokojne.

Nebulizacja w pierwszym okresie po rozpoznaniu choroby wykonywana jest z 0,9% NaCl (sól fizjologiczna), w kolejnych miesiącach życia dziecka po konsultacjach z lekarzem prowadzącym wprowadzamy sól hipertoniczną (3%, 5%, 7%). Nigdy nie zwiększamy samodzielnie stężenia soli hipertonicznej.

W momencie włączenia soli hipertonicznej w nebulizacji konieczne jest podanie leków rozszerzających oskrzela, które są indywidualnie dobierane do pacjenta, jak również dobierany jest sposób ich podania – najczęściej przez komorę inhalacyjną.

W trakcie zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej mogą być włączone przez lekarza prowadzącego dodatkowe nebulizacje.

## Jak prawidłowo dobrać sprężarkę i nebulizator?

Sprężarkę i nebulizator zawsze dobieramy z pomocą fizjoterapeuty ze swojego ośrodka. Nie należy kupować tego sprzętu samemu. Pacjenci chorzy na mukowiscydozę potrzebują wysokospecjalistycznego sprzętu i sprężarka oraz nebulizator muszą być odpowiednio dobrane do leku, jaki chcemy podać w nebulizacji.

Rodzaje inhalatorów:

- inhalatory pneumatyczne – nazywane również sprężarkowymi,
- inhalatory (nebulizatory) siateczkowe (ang. *mesh nebulizer*),
- indywidualne inhalatory DPI i MDI,
- komory inhalacyjne.

## Ustnik czy maseczka w nebulizatorze?

Depozycja leku (czyli jego transport oraz wchłanianie w najbardziej odległych częściach płuc) podczas oddychania przez maseczkę wynosi około 2%, podczas gdy przez ustnik – 5–6%. W związku z tym jak najszybciej przechodzimy z maseczki na ustnik! Ustnika używamy zawsze z klipsem na nosie.

Fizjoterapeuci w Waszych ośrodkach pokażą, jak prawidłowo przechodzić z maseczki na ustnik i na co zwracać szczególną uwagę. Proces ten zaczynamy, gdy tylko dziecko zaczyna z nami współpracować.

## W jakiej pozycji najlepiej wykonywać nebulizację?

Pozycje do nebulizacji dobieramy odpowiednio do wieku dziecka. Niemowlęta mogą mieć wykonywaną nebulizację na leżąco w łóżeczku lub na kolanach rodzica. Nebulizacja u niemowląt jest procesem biernym wykonywanym przez nebulizator z maseczką, więc jeżeli zdarzy się sytuacja, że dziecko zaśnie, możemy ją kontynuować. Jeśli jednak dziecko zaczyna

płakać, zawsze przerywamy, a kontynuujemy po uspokojeniu dziecka. Dzieci starsze wykonują nebulizację w pozycji siedzącej.

Bardzo pomocna przy wykonywaniu nebulizacji jest piłka rehabilitacyjna, na której siada rodzic/opiekun, mając na kolanach posadzone lub ułożone w pozycji półleżącej dziecko. Delikatnie podskakując i bujając się na piłce, jednocześnie uspokajamy i odwracamy uwagę dziecka od wykonywanej inhalacji. Ułatwia to przesuwanie się rozluźnionej wydzieliny.

Podczas nauki prawidłowego wykonywania nebulizacji przez ustnik możemy używać nebulizatorów aktywowanych wdechem lub przerywacza do nebulizacji, żeby straty leków były jak najmniejsze. Pamiętajmy o klipsie na nos lub zatkaniu nozdrzy dziecka np. naszymi palcami.

**Bardzo ważna jest higiena inhalatorów.** Przestrzeganie zasad higieny podczas użycia sprzętu sprzyja utrzymaniu prawidłowej pracy nebulizatorów, zmniejsza ryzyko zakażenia bakteryjnego. Nebulizatory zużywają się (np. wydłuża się czas inhalacji), dlatego należy je wymieniać minimum co 3 miesiące. Należy również regularnie sprawdzać i wymieniać filtry znajdujące się w sprężarce.

Kolejność postępowania:

1. Po zakończonej nebulizacji wylewamy pozostałość leku.
2. Myjemy nebulizator w ciepłej wodzie z płynem do naczyń.
3. Sterylizujemy: gotująca woda, sterylizatory/wyparzacze parowe lub UV.
4. Suszymy.
5. Czyste wysuszone nebulizatory przechowujemy w pudełkach.

## Ad 2. Drenaż drzewa oskrzelowego

Drenaż drzewa oskrzelowego jest zawsze dobierany indywidualnie do każdego pacjenta. W pierwszych latach życia naszego pacjenta to rodzic lub opiekun po przeszkoleniu przez fizjoterapeutę wykonuje drenaż. W okresie niemowlęcym drenaż jest całkowicie bierny, po skończonym pierwszym roku życia możemy coraz bardziej lepiej przyuczać nasze dziecko do aktywnego wykonywania drenażu, przechodząc np. na ustnik czy wykonując proste ćwiczenia oddechowe.

## Formy drenażu drzewa oskrzelowego u niemowląt i małych dzieci

- Technika podwyższonego ciśnienia wydechowego (ang. *positive expiratory pressure* – PEP)

PEP zapobiega zjawisku zapadania się oskrzelików, rozszerza obwodowe oskrzeliki i ułatwia ich oczyszczanie. U niemowląt drenaż przy użyciu PEP wykonujemy przez maseczkę, odpowiednio ustawiając opory wydechowe – najczęściej jest to 1,5/2. W chwili kiedy dziecko zaczyna z nami współpracować, zmieniamy maseczkę na ustnik. Opór i liczbę wydechów wykonywanych przez PEP dobierane są przez fizjoterapeutę. Zawsze musimy pamiętać o bardzo dokładnym i szczelnym przykładaniu maseczki do buzi dziecka. Jeżeli pojawiają się przecieki, nie dochodzi do powstawania podwyższonego ciśnienia wydechowego i drenaż jest nieefektywny. Jeśli widzimy, że dziecko, które wykonuje PEP na ustniku, wydycha powietrze przez nos, możemy zastosować klips.

- Drenaż autogeniczny wspomagany

Stosowany jest u niemowląt i dzieci niewspółpracujących. Przeprowadza się go w sposób łagodny i stopniowy. Podczas wydechu delikatnie naśladujemy ruchy oddechowe dziecka, nie stosuje się ucisku klatki piersiowej ani nadmiernej siły. Ręce rodzica/opiekuna odpowiednio przyłożone do klatki

piersiowej dziecka stopniowo ograniczają poziom wdechu, aby pobudzić dziecko do wykonania nieco większego i dłuższego wydechu. Dzięki temu przesuwamy wydzielinę z oskrzelików obwodowych do oskrzeli centralnych. Aby zoptymalizować pracę układu oddechowego, umożliwiając mięśniom oddechowym bardziej prawidłową i efektywną pracę, oprócz naszych rąk stosujemy również pasy drenażowe.

### Zmodyfikowany drenaż ułożeniowy z oklepywaniem

W niektórych krajach nadal stosuje się drenaż ułożeniowy połączony z oklepywaniem, głównie u niemowląt i małych dzieci, które nie mogą aktywnie uczestniczyć w samodzielnym wykonywaniu technik udrożniania dróg oddechowych. W Polsce stosuje się jeszcze tę technikę w niektórych ośrodkach. W Centrum Leczenia Mukowiscydozy stosujemy ją tylko w sytuacji, jeżeli nie możemy zastosować innych technik drenażowych. Metoda jest obecnie uważana za najmniej efektywną.

Zwykle stosuje się cztery pozycje ułożeniowe, w zależności od tego, które płaty lub segmenty płuc mają być drenowane. Obejmują one wyłącznie pozycje poziome lub pozycje z głową do góry – nie wolno dziecka układać głową w dół ze względu na często występujący u naszych pacjentów refluks żołądkowo-przełykowy. Niemowlęta mogą być układane w pozycjach drenażu ułożeniowego na kolanach opiekuna lub w łóżeczku. W miarę jak dziecko rośnie, do jego ułożenia można wykorzystać łóżko lub matę. W każdej przyjętej pozycji drenażowej oklepujemy dziecko ok. 3–5 minut. Oklepując, pamiętamy, że nasza dłoń ułożona jest w „łódeczkę", tak żeby powstała poduszka powietrzna, nigdy nie oklepujemy całą powierzchnią dłoni.

### Ćwiczenia oddechowe

Ćwiczenia oddechowe mają na celu naukę prawidłowego wzorca oddechowego, utrzymanie prawidłowej ruchomości klatki piersiowej, a także poprawę wentylacji płuc. U niemowląt wykonanie czynnych ćwiczeń oddechowych jest niemożliwe, ale już z rocznym dzieckiem możemy zacząć bawić się w dmuchanie piórek, piłeczek czy dmuchanie baniek mydlanych. Takie ćwiczenia uczą nasze dziecko długiego wydechu oraz wdechu, które będą nam potrzebne do wykonania prawidłowego aktywnego drenażu drzewa oskrzelowego.

## Pasy drenażowe – kiedy stosować i dlaczego?

Pasy drenażowe stosujemy od momentu rozpoczęcia rehabilitacji oddechowej u naszego dziecka. Zakładamy je do drenażu drzewa oskrzelowego oraz do nebulizacji. Pasy drenażowe stabilizują przeponę i aktywują górny tor oddychania u dzieci oraz wymuszają wykonanie dłuższego wydechu. Nie zakładamy pasów u dzieci, które są po operacji niedrożności smółkowej i mają wyłonioną przetokę, oraz u dzieci z dużym refluksem żołądkowo-przełykowym.

## Jak długo powinien trwać drenaż drzewa oskrzelowego?

U niemowląt drenaż powinien trwać około 10 minut, czas ten jest jednak umowny, ponieważ w sytuacji wystąpienia zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej oraz pojawienia się większej ilości zalegającej wydzieliny czas drenażu wydłużamy.

## Czy dziecko zawsze powinno odkrztusić plwocinę po zakończonym drenażu?

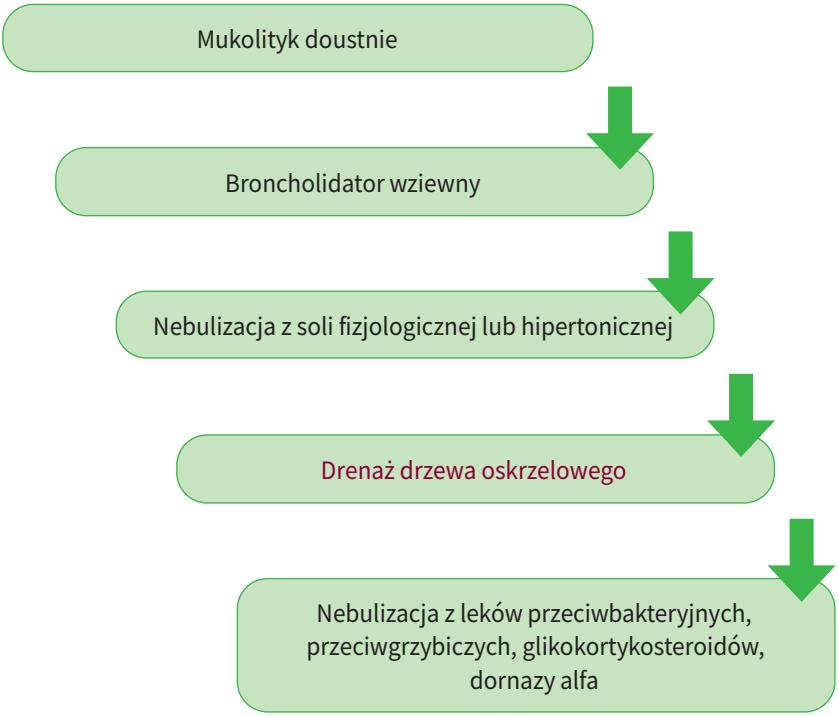
Nie. U niemowląt i małych dzieci problemem jest nieumiejętność odpluwania wydzieliny, która została przesunięta podczas drenażu. Dzieci najczęściej ją połykają. Wraz osiągnięciem coraz starszego wieku staramy się uczyć dzieci odkrztuszania i wypluwania do chusteczki higienicznej bądź do ręcznika papierowego.

## Na co zwracamy szczególna uwagę podczas drenażu drzewa oskrzelowego?

Drenaż wykonywany jest zaraz po zakończeniu nebulizacji – wyjątkiem jest sytuacja, gdy nebulizacja wykonywana jest z antybiotyku, dornazy alfa, glikokortykosteroidów, leków przeciw bakteryjnych i przeciwgrzybiczych – wówczas drenaż wykonujemy przed nebulizacją.

Zwracamy uwagę na prawidłowe ułożenie rąk na klatce piersiowej dziecka podczas wykonywanego drenażu oraz na pozycję dziecka, w której ma wykonywany drenaż.

**Schemat 2.** Kolejność wykonywanych zabiegów nebulizacyjno-drenażowych




Źródło: opracowanie własne.

## Ad 3. Ćwiczenia stymulujące rozwój psychoruchowy i aktywność fizyczną

Ćwiczenia fizyczne są bardzo ważne dla pacjentów z mukowiscydozą. Należy dziecko zachęcać do aktywności fizycznej, już począwszy od okresu niemowlęcego. Ćwiczenia, ruch i przyjmowanie odpowiednich pozycji, przede wszystkim przez niemowlęta, poprawiają przepływ powietrza do różnych części płuc i pomagają w oczyszczeniu dróg oddechowych, utrzymują prawidłowe napięcie mięśniowe w obrębie całego ciała, zachęcają do rozwoju fizycznego oraz wzmacniają kondycję. Ćwiczenia i aktywna zabawa

z maluchem pomagają w ich rozwoju psychoruchowym. W miarę jak dzieci dorastają, należy je zachęcać do jak największej aktywności, która zwiększy ich ogólną sprawność i wytrzymałość oraz będzie zapobiegać wadom postawy. Fizjoterapeuta powinien pokazać rodzicom, jakie ćwiczenia w jakim wieku mogą wykonywać ze swoim dzieckiem, i odpowiednio dobrać zestaw ćwiczeń.

Obecnie w Polsce mają Państwo stały dostęp do fizjoterapeutów w Waszych ośrodkach. Bardzo ważne jest, żeby regularnie się z nimi spotykać w celu odpowiedniego dobrania i dostosowania do potrzeb Waszego dziecka fizjoterapii oddechowej, jak również ćwiczeń wspomagających rozwój psychoruchowy. Proszę nie zmieniać nic samodzielnie, jesteśmy do Waszej dyspozycji i jesteśmy po to, aby wspierać Was i Wasze dziecko, nie bójcie się zadawać pytań. Jesteśmy między innymi po to, żeby na nie odpowiedzieć.

## Literatura


1. *Mukowiscydoza – choroba wieloukładowa,* red. D. Sands, wyd. II, Termedia, Poznań 2021
2. *Physiotherapy for People with Cystic Fibrosis: from infant to adult*, International Physiotherapy Group for Cystic Fibrosis, www.cfww.org/ipg-cf/ (dostęp: 28.03.2022)
3. *Cystic Fibrosis – our focus. Standard of Care and Good Clinical Practice for the Physiotherapy Management of Cystic Fibrosis*, red. L. Morrison, H. Parrott, wyd. IV, London 2020
4. Walicka-Serzysko K., Orlik T., Sands D. i wsp., *Nebulization therapy in patients with cystic fibrosis – consensus of Polish Cystic Fibrosis Society*, „Advances in Respiratory Medicine" 2021, nr 89, s. 570–580
5. Orlik T., *Fizjoterapia chorych na mukowiscydozę*, Frel, Nowy Dwór Mazowiecki 2014

# 3. Postępowanie żywieniowe

dr n. o zdr. Monika Mielus

## Dlaczego żywienie w mukowiscydozie jest istotne?

Właściwe postępowanie żywieniowe jest jednym z elementów leczenia mukowiscydozy. Optymalny stan odżywienia wpływa korzystnie na poprawę funkcji płuc, jak również na szeroko pojętą odporność. Wczesna interwencja żywieniowa i zapobieganie niedożywieniu czy też zbyt małym przyrostom masy ciała w pierwszych latach życia wpływają pozytywnie na przebieg choroby w późniejszym okresie. Dobrze zbilansowana dieta, wysokiej jakości, najczęściej wysokokaloryczna oraz z wyższą zawartością białka, z indywidualnie dopasowaną suplementacją (enzymatyczną, jeżeli jest to wymagane; chlorkiem sodu oraz witaminową) wspomaga leczenie już od momentu rozpoznania. Wszystkie aspekty leczenia dietetycznego są omówione w dalszej części poradnika.

## Co oznacza optymalny stan odżywienia?

Korzystny wpływ na funkcję płuc ma utrzymanie proporcji masy ciała do długości ciała na poziomie ≥50 centyla (do 2. roku życia) oraz BMI ≥50 centyla (u dzieci powyżej 2. roku życia). Istotne jest również, aby u niemowląt i małych dzieci przy określaniu stanu odżywienia uwzględniać także rodzin-

ne predyspozycje genetyczne. Niemowlęta, których przyrosty masy ciała są niezadowalające, a ich rozwój umiejscawia się poniżej 25 centyla na siatkach centylowych, powinny być objęte częstszą oceną oraz bardziej intensywnym indywidualnym postępowaniem żywieniowym.

## Jak oceniany jest stan odżywienia?

Podczas każdej wizyty w ośrodku dziecko ma dokonywane pomiary: masy ciała, długości/wzrostu. Pomiary te nanoszone są na siatki centylowe. Dla dzieci urodzonych o czasie obowiązują obecnie standardy rozwoju WHO, a dla dzieci urodzonych przedwcześnie stosuje się siatki „wcześniacze". Siatki centylowe umieszczone są również w książeczce zdrowia dziecka, gdzie podczas rutynowych wizyt pediatrycznych lekarz zaznacza na wykresie masę ciała i wzrost dziecka. Specjalista w ośrodku leczenia mukowiscydozy, do 3. roku życia dzieci, używa specjalnego programu opartego na siatkach WHO, dlatego czasami same „cyferki" centylowe mogą się nieznacznie różnić.

## Dlaczego dziecko potrzebuje diety o zwiększonej liczbie kalorii?

Niemowlęta i małe dzieci z mukowiscydozą mogą potrzebować od 10 do 50% więcej kalorii niż rówieśnicy. W pierwszym półroczu życia zapotrzebowanie energetyczne może wahać się w granicach od 600 do 850 kcal na dobę; od 6 do 12 m.ż. – 770–1050 kcal na dobę; w latach 1–3 od 1100 kcal do 1950 kcal na dobę. Wyższe potrzeby kaloryczne, ale ustalane zawsze indywidualnie (zależne też od masy ciała), wynikają m.in. z powodu:

- upośledzonego trawienia i wchłaniania, szczególnie u dzieci z zewnątrzwydzielniczą niewydolnością trzustki;
- zwiększonego wydatku energetycznego, zwłaszcza w trakcie infekcji, gdzie energia „pochłaniana" jest przez kaszel czy gorączkę;
- codziennej fizjoterapii oddechowej, co również jest dodatkowym wydatkiem energii dla organizmu.

Poza tymi aspektami pierwsze lata życia to okres bardzo intensywnego rozwoju, jak u każdego dziecka, co też wymaga dodatkowych nakładów energii.

## Jak powinna wyglądać dieta w mukowiscydozie w pierwszych czterech miesiącach życia?

Założenia diety są przede wszystkim takie, aby dostosować ją do rozwoju dziecka. Potrzeby mogą być zróżnicowane, w zależności od tego, jaki jest obecnie stan odżywienia, jakie były dotychczasowe przyrosty masy i długości ciała oraz jaki jest stan kliniczny dziecka (np. czy nie ma infekcji).

Wytyczne specjalistów sugerują dietę o zwiększonej ilości energii pochodzącej głównie z tłuszczu i białka. W okresie niemowlęcym podstawą diety może być mleko mamy, ale w sytuacji niewystarczających przyrostów masy ciała konieczne jest włączenie preparatu do żywienia niemowląt. Obecnie refundacją w mukowiscydozie objęty jest preparat Infatrini Powder. W porównaniu do innych preparatów mlecznych oraz mleka kobiecego zawiera on zwiększoną ilość białka, tłuszczu, węglowodanów. Wartości odżywcze jednej miarki Infatrini Powder są przedstawione w tabeli 3.

W pierwszych 4–5 miesiącach życia dziecka podstawą żywienia jest mleko. Czy będzie to karmienie mieszane (pokarm mamy i Infatrini Powder), czy wyłącznie karmienie preparatem lub karmienie piersią – zależy od stanu odżywienia niemowlęcia i wymaga zawsze indywidualnych ustaleń ze specjalistą (lekarzem i/lub dietetykiem)! Celem nadrzędnym jest zapewnienie prawidłowego rozwoju, czyli odpowiednich dla wieku przyrostów masy i długości ciała.

Po 17. tygodniu życia (4 m.ż.) najczęściej następuje rozszerzanie diety, a pierwszym nowym produktem jest mus jabłkowy podawany jako „nośnik" dla enzymów trzustkowych (dotyczy pacjentów z niewydolnością trzustki). Szczegóły rozszerzania diety są omówione w dalszej części tekstu.

**Tabela 3.** Wartości odżywcze jednej miarki Infatrini Powder

| Energia (kcal) | Białko (g) | Tłuszcz (g) | Węglowodany (g) |
|---|---|---|---|
| 25 | 0,65 | 1,35 | 2,5 |

Źródło: opracowanie własne.

## Jak przygotować Infatrini Powder i ile porcji potrzebuje dziecko?

Infatrini Powder przygotowuje się zgodnie z opisem na opakowaniu. Ilość użytego proszku jest inna niż w innych mieszankach mlecznych i wynosi cztery miarki (płaskie) na 90 ml wody, co daje około 100 ml gotowej mieszanki. Jeżeli wymaga tego sytuacja, specjalista może zaproponować inny sposób dawkowania. Wielkości porcji uzależnione są również indywidualnie od każdego dziecka, ale sugerowana ilość została przedstawiona w tabeli 4.

**Tabela 4.** Sugerowane wielkości porcji Infatrini Powder dla chorych na mukowiscydozę*

| Wiek (miesiące) | Liczba porcji | Przeciętna wielkość GOTOWEJ porcji w ml |
|---|---|---|
| 1 | 7–8 | 90–110 |
| 2–4 | 6–7 | 110–140 |
| 5–6 | 4–5 | 150–160 |
| 7–8 | 3–4 | 170–180 |
| 9–12 | 3–4 | 190–220 |
| 13–18 | 2–3 | 170–200 |
| 19–24 | 1–2 | 200–250 |
| powyżej 2. roku życia | w zależności od indywidualnych potrzeb | |

* dokładna liczba i wielkość porcji powinna być ZAWSZE dostosowana indywidualnie przez lekarza lub dietetyka – w zależności od przyrostów masy ciała i stanu klinicznego pacjenta

Źródło: opracowanie własne.

## Kiedy i jak rozpocząć rozszerzanie diety niemowlęcia z mukowiscydozą?

Kolejność wprowadzania poszczególnych produktów powinna odbywać się w oparciu o aktualne zalecenia dla dzieci zdrowych oraz uwzględniać stan odżywienia niemowlęcia, a także rozwój umiejętności przyjmowania pożywienia przez dziecko. Najwcześniej po ukończeniu 17. tygodnia życia (po 4. m.ż), ale nie później niż w 26. tygodniu (po 6. m.ż) życia dziecka.

Rozszerzanie diety po ukończonym 4. miesiącu życia wprowadzane jest ze względu na zwiększone ryzyko deficytów żelaza i cynku u niemowląt z mukowiscydozą (podobnie jak u zdrowych rówieśników). Pierwszym produktem, jak wspomniano wcześniej, jest mus jabłkowy, który jest stosowany jako „nośnik" do podaży enzymów trzustkowych. Kolejne produkty to: kaszki ryżowe (np. dodatek do mleka), warzywa (marchew, ziemniaki, dynia, brokuły), mięso (bez skóry, na początek np. drobiowe, królik) jako dodatek do papek warzywnych i dobrej jakości tłuszcz. Ilości mięsa i tłuszczu muszą być dostosowywane indywidualnie na podstawie regularnych pomiarów masy i długości ciała. Mięso może być gotowane razem z warzywami, nie ma konieczności gotowania go osobno. Nowe produkty należy wprowadzać stopniowo, zaczynając od małych ilości (np. 3–4 łyżeczek) i obserwując reakcję dziecka.

WAŻNE! Kolejność wprowadzania pokarmów uzupełniających należy zawsze omówić ze specjalistą (lekarzem i/lub dietetykiem).

## Kiedy do diety wprowadzić jajo?

Zgodnie z obowiązującymi zasadami żywienia zdrowych niemowląt nie ma precyzyjnie określonego wieku, kiedy należy włączyć do diety jajo. W celu zmniejszenia ryzyka alergii na jajo kurze produkt ten należy podawać w postaci dobrze ugotowanej, np. jajo ugotowane na twardo, dobrze ugotowany makaron jajeczny oraz pieczone produkty z jajem. Należy podawać jedno małe jajo dwa razy w tygodniu. Można je dodać również do papki warzywnej, zamiast mięsa, uprzednio miksując.

Należy pamiętać, że jajo jest źródłem tłuszczu, więc w przypadku konieczności stosowania enzymów trzustkowych należy zwiększyć stosownie ich dawkę.

## Kiedy do diety wprowadzić gluten?

Podobnie jak z jajkiem, nie ma konkretnego miesiąca życia niemowlęcia, od którego gluten ma się znaleźć w diecie. Można go wprowadzać do diety dzieci w tym samym czasie co inne pokarmy uzupełniające, około 5.–6. miesiąca życia. Należy unikać spożywania dużej ilości glutenu w pierwszych miesiącach jego wprowadzania. Gluten jest białkiem, które znajduje się w pszenicy, życie oraz jęczmieniu. Pierwszym jego źródłem w diecie niemowlęcia może być np. kaszka manna, pszenna, a następnie chleb, makarony i inne kasze.

## Kiedy do diety wprowadzić ryby i jakie?

Jeżeli dziecko już zjada zupki warzywne z mięsem, można włączyć do diety ryby (około 7. m.ż.). Wskazane jest podawać ryby w małych porcjach, nie częściej niż 1–2 razy w tygodniu, obserwując reakcję organizmu dziecka. Zaleca się podawanie tłustych ryb morskich: łosoś norweski hodowlany, pstrąg hodowlany, flądra, dorsz, makrela atlantycka i morszczuk. Należy unikać podawania ryb drapieżnych, u których ryzyko kumulacji substancji toksycznych jest wysokie (miecznik, rekin, makrela królewska, tuńczyk).

Trzeba pamiętać, że ryby są źródłem tłuszczu i białka, więc w przypadku konieczności stosowania enzymów trzustkowych, należy odpowiednio zwiększyć ich dawkę.

## Kiedy do diety wprowadzić inne produkty mleczne?

Po ukończeniu 7. miesiąca życia w diecie malucha mogą znaleźć się jogurty, kefiry czy twarożki. Należy wybierać te z jak najkrótszą listą składników, bez substancji dodatkowych, najlepiej naturalne. W celu urozmaicenia smakowego można dodawać do nich owoce.

Należy pamiętać, że przetwory mleczne są źródłem tłuszczu, więc w przypadku konieczności stosowania enzymów trzustkowych trzeba stosownie zwiększyć ich dawkę.

## Co można podawać po 7. miesiącu życia?

Poza wprowadzaniem nowych produktów do diety, ważne jest dostosowywanie konsystencji posiłków do umiejętności dziecka. Poniższe wskazówki należy dostosować do indywidualnych umiejętności dziecka po ukończeniu 7. miesiąca życia:

- zmiksowane lub drobno posiekane gotowane mięso, ryby,
- rozgniecione gotowane warzywa i owoce, stosownie do wieku,
- posiekane surowe warzywa i owoce (np. jabłko, gruszka),

- miękkie kawałki lub cząstki warzyw, owoców i mięsa podawane do ręki,
- kasze i pieczywo,
- pokarmy z rodzinnego stołu, ale tylko te, które są stosowne do wieku dziecka,
- dziecko w wieku 7–12 miesięcy powinno otrzymywać 5–6 posiłków dziennie, w tym 3 posiłki mleczne.

## Czego nie podawać w pierwszym roku życia?

- miodu, bo może zawierać przetrwalniki *Clostridium botulinum* wywołujące botulizm dziecięcy. Miód można podawać dopiero po ukończeniu pierwszego roku życia dziecka,
- podrobów i przetworów mięsnych, takich jak np. kiełbasy, wędzonki, konserwy, parówki i inne wyroby garmażeryjne,
- napojów roślinnych na bazie np. ryżu, nasion soi, orzechów czy zbóż. Napoje takie nie pokrywają zapotrzebowania na składniki odżywcze u dziecka w pierwszym roku życia. Mogą natomiast zawierać substancje słodzące, bywają zanieczyszczone mykotoksynami i metalami ciężkimi, np. arsenem,
- oleju i herbatek z kopru włoskiego, ponieważ brakuje badań dotyczących bezpieczeństwa ich stosowania u niemowląt,
- napojów gazowanych, energetyzujących, dla sportowców, napojów z dodatkiem kofeiny,
- grzybów i ostrych przypraw,
- mleka krowiego, ale przed pierwszym rokiem życia może ono stanowić bazę do produktów uzupełniających, np. naleśniki, budyń.

## Kiedy i co podawać do picia?

Jeżeli dziecko nie ma rozszerzonej jeszcze diety i pije wyłącznie mleko (zarówno „sztuczne", jak i/lub pokarm mamy), nie ma wskazań do podawania innych płynów. Jednakże w sytuacjach tego wymagających specjalista (lekarz i/lub dietetyk) może je zalecić. W celu zaspokojenia pragnienia należy podawać wodę źródlaną lub mineralną niskozmineralizowaną. Zarówno w pierwszym roku życia, jak i później należy ograniczać podawanie soków. Ich spożycie może zmniejszyć objętość zjadanych posiłków i zaburzać łaknienie.

## Co warto wiedzieć o tłuszczach w pierwszych trzech latach życia dziecka?

Tłuszcz jest najbardziej skoncentrowanym źródłem energii (1 g tłuszczu = 9 kcal). Stanowi nośnik witamin rozpuszczalnych w tłuszczach (A, D, E, K) i niezbędnych nienasyconych kwasów tłuszczowych. Tłuszcz w pierwszym półroczu życia dziecka powinien stanowić 50–55% energii, a w drugim 40%, natomiast w latach 1–3 od 35 do 40% energii, zależne jest to od stanu odżywienia. Ograniczanie tłuszczów w okresie wczesnego dzieciństwa może skutkować spowolnieniem wzrostu i rozwoju małego człowieka, jednakże jego znaczny nadmiar może doprowadzać do biegunki tłuszczowej, pomimo suplementacji enzymatycznej. Ilości spożywanego tłuszczu muszą być omówione i dopasowane indywidualnie przez specjalistę (lekarza i/lub dietetyka). W diecie niemowląt i dzieci do trzeciego roku życia należy stosować różne rodzaje tłuszczu, zarówno pochodzenia roślinnego, jak i zwierzęcego. Oleje są źródłem tłuszczu roślinnego i niezbędnych nienasyconych kwasów tłuszczowych, których organizm nie jest w stanie sam wyprodukować. W codziennej diecie warto wykorzystywać różne rodzaje olejów (np. rzepakowy, oliwa z oliwek, olej lniany, z pestek winogron). W celu zapewnienia prawidłowego rozwoju i dbania o odpowiednia jakość diety w diecie powinny się znaleźć również ryby (te dozwolone), które są źródłem kwasów DHA, a po pierwszym roku również migdały, pestki dyni, nasiona słonecznika (mogą być także w zmielonej formie). Dobrym źródłem tłuszczu w diecie młodego, rozwijającego się organizmu są również mleko

i jego przetwory (jogurt naturalny, kefir, sery twarogowe, sery podpuszczkowe), mięso, jaja. Produkty zwierzęce zawierają cholesterol, który jest niezbędny do prawidłowego rozwoju mózgu. Przykładowe ilości tłuszczu w wybranych produktach przedstawione są w tabelach 5 i 6. Oleje czy masło mogą być dodawane do posiłków w ilościach wymaganych dla maluszka.

Pomimo konieczności zapewnienia odpowiedniej energetyczności diety, nie należy podawać dziecku produktów zawierających niekorzystne dla zdrowia tłuszcze, które są zawarte w gotowej i przetworzonej żywności, np. w pieczywie cukierniczym, ciasteczkach, batonikach, żywności typu fast food.

WAŻNE! Każdy produkt zawierający tłuszcz wymaga odpowiedniej suplementacji enzymatycznej!

**Tabela 5.** Przykładowe źródła tłuszczu

| Produkt | Waga (g/ml) | Miara domowa | Ilość tłuszczu (g) | Energia (kcal) |
|---|---|---|---|---|
| Masło | 5 | 1 płaska łyżeczka | 4,1 | 37 |
| Nasiona słonecznika | 10 | 1 łyżka | 4,4 | 58 |
| Śmietana 18% | 25 | 1 łyżka | 4,5 | 47 |
| Oliwa/oleje | 5 | 1 płaska łyżeczka | 5,0 | 44 |
| Infatrini Powder | 100 | | 5,4 | 100 |

Źródło: opracowanie własne.

## Co warto wiedzieć o białku w pierwszych trzech latach życia dziecka?

Białko jest kolejnym kluczowym składnikiem odżywczym niezbędnym do prawidłowego funkcjonowania. Jego podstawową rolą jest budowanie naszego organizmu. Białko (a właściwie aminokwasy, z których jest „zbudowany" ten składnik) są kluczowe do rozwoju układu kostnego, mięśniowego i wchodzą w skład wszystkich komórek ciała. Oprócz funkcji budulcowej, jest ono niezbędne do regeneracji i odbudowy organizmu np. po gorączce czy infekcji. Białko wchodzi także w skład enzymów i hormonów kluczowych do prawidłowego funkcjonowania organizmu dziecka, w tym bierze również udział w kształtowaniu odporności. W pierwszym roku życia chorych na mukowiscydozę udział białka w diecie powinien stanowić od 10 do 15% energii, w kolejnych latach może być wyższy. Ilość białka zależy od masy ciała, dlatego należy ustalać ją indywidualnie dla każdego pacjenta. Źródłem pełnowartościowego białka są: mleko i jego przetwory, mięso, ryby, jaja. W celu zapobiegania niedożywieniu produkty białkowe powinny znaleźć się w każdym posiłku. Ilości białka w różnych produktach podano w tabeli 6.

**Tabela 6.** Przykładowe źródła białka i tłuszczu

| Produkty | Waga (g/ml) | Miara domowa | Białko (g) | Tłuszcz (g) | Energia (kcal) |
|---|---|---|---|---|---|
| Pierś z kurczaka (surowa) | 50 | | 10,8 | 0,7 | 49 |
| Schab (surowy) | 50 | | 11,5 | 2,1 | 65 |
| Cielęcina (surowa) | 50 | | 10,0 | 1,6 | 54 |
| Łosoś (surowy) | 50 | | 11,3 | 7,7 | 114 |
| Filet z dorsza (surowy) | 50 | | 8,9 | 0,4 | 39 |
| Olej rzepakowy | 5 | 1 łyżeczka | 0,0 | 5,0 | 44 |
| Masło | 5 | 1 łyżeczka | 0,0 | 4,1 | 37 |
| Jajo | 50 | 1 szt. | 6,4 | 4,9 | 71 |
| Ser żółty | 15 | 1 plaster | 4,3 | 4,5 | 57 |
| Jogurt naturalny | 150 | | 6,5 | 3,0 | 90 |
| Twaróg tłusty | 50 | | 7,8 | 4,0 | 74 |
| Śmietana 18% | 25 | 1 łyżka | 0,6 | 4,5 | 47 |
| Nasiona dyni | 10 | 1 łyżka | 2,9 | 4,6 | 57 |
| Migdały | 15 | 1 łyżka | 3,6 | 7,8 | 91 |
| Nasiona słonecznika | 10 | 1 łyżka | 2,9 | 4,4 | 58 |

Źródło: opracowanie własne.

## Co warto wiedzieć o węglowodanach w pierwszych trzech latach życia dziecka?

Węglowodany są jednym z podstawowych składników odżywczych. Pełnią bardzo ważną rolę w organizmie i odpowiadają za jego prawidłowe funkcjonowanie. Są głównym źródłem energii dla organizmu. Uzyskana z nich energia służy m.in. do utrzymania ciepłoty ciała, pracy narządów wewnętrznych oraz zwiększającej się aktywności ruchowej u rozwijających się maluchów. Bogate w węglowodany są produkty zbożowe (mąka, kasze, makarony, pieczywo, płatki śniadaniowe), ziemniaki, warzywa, owoce. Zapotrzebowanie na węglowodany w pierwszym roku życia u niemowląt z mukowiscydozą może wynosić od 35 do 50% energii, po 1. roku życia – około 45% energii. Źródła węglowodanów powinny znaleźć się w każdym posiłku. W diecie dzieci w wieku 1–3 lata należy ograniczać słodzone napoje, słodycze oraz inne produkty zawierające cukry dodane (np. słodzone płatki śniadaniowe). Nadmiar cukrów prostych może prowadzić do niekorzystnych nawyków żywieniowych (np. większej chęci zjadania batonika na śniadanie zamiast pełnowartościowego posiłku), zaburzać apetyt, powodować próchnicę czy przyczyniać się do tworzenia się nadmiaru tkanki tłuszczowej.

**Tabela 7.** Przykładowe źródła węglowodanów

| Produkty | Waga (g/ml) | Miara domowa | Węglowodany (g) | Energia (kcal) |
|---|---|---|---|---|
| Kleik ryżowy | 30 | 3 łyżki | 22,8 | 100 |
| Kaszka mleczno-ryżowa | 30 | 3 łyżki | 21,5 | 128 |
| Ryż ugotowany | 70 | 1/2 szklanki | 17,5 | 81 |
| Ziemniak (ugotowany) | 85 | 1 szt. | 12,8 | 60 |
| Makaron ugotowany | 70 | 1/2 szklanki | 20,1 | 98 |
| Kasza jaglana ugotowana | 95 | 1/2 szklanki | 20,8 | 106 |
| Chleb mieszany pszenno-żytni | 35 | 1 kromka | 18,4 | 86 |

Źródło: opracowanie własne.

## Jak powinna wyglądać dieta po pierwszym roku życia?

Po pierwszym roku życia dziecko powinno spożywać około 4–5 posiłków na dobę. Można podawać już dziecku mleko krowie, ale nie więcej niż 500 ml dziennie i nie o zmniejszonej zawartości tłuszczu. Dalej wskazane jest stosowanie preparatu Infatrini Powder, jednak jego ilość nie powinna stanowić podstawy diety, jedynie uzupełnienie. Niżej przedstawione są orientacyjne ilości i porcje poszczególnych grup produktów, z których można komponować dietę dla dziecka. Oczywiście są to przykłady, a indywidualizacja diety zawsze jest na pierwszym miejscu, jest bowiem celem do osiągniecia optymalnego stanu odżywienia.

Przykładowe ilości i wielkości porcji dla dzieci w wieku 1–3 lata w oparciu o zalecenia dla dzieci zdrowych[1], z modyfikacją uwzględniającą OGÓLNE zalecenia dla dzieci z mukowiscydozą

PRODUKTY BIAŁKOWE: 4–5 PORCJI

MLEKO I PRZETWORY MLECZNE: 3 PORCJE

1 porcja to np.

- 1 szklanka mleka płynnego spożywczego o zawartości 2–3,8% tłuszczu w zależności od stanu odżywienia,
- 1 szklanka mleka Infatrini Powder,
- 1/2 szklanki jogurtu, kefiru lub maślanki, 2 łyżeczki twarożku lub białego sera,
- 1 plasterek lub łyżeczka tartego żółtego sera.

PRODUKTY BIAŁKOWE INNE: 2–3 PORCJE

1 porcja to np.:

- plaster pieczonego schabu, ryby lub 1/2 piersi z kurczaka,
- 1/2 jajka lub 1 plasterek chudej wędliny, lub 1–2 łyżki ugotowanej fasoli czy soczewicy.

PRODUKTY ZBOŻOWE: 5 PORCJI

- 1/2 bułki pszennej lub 1 kromka chleba jasnego,
- 1/2 bułki pełnoziarnistej lub 1 kromka chleba razowego,
- 1/2 szklanki płatków zbożowych,
- 2–3 łyżki gotowanej kaszy gryczanej, makaronu lub ryżu,
- 1 naleśnik, 1 placuszek, 1 kawałek ciasta drożdżowego lub biszkoptu.

WARZYWA: 3–4 PORCJE

1 porcja to np.:

- warzywa żółte: 5 fasolek szparagowych, 2 łyżki kukurydzy,
- warzywa pomarańczowe: 2 łyżki startej marchewki, gotowanej dyni,

[1] H. Weker, G. Rowicka, H. Dyląg, M. Barańska, M. Strucińska, M. Więch, *Poradnik żywienia dziecka w wieku od 1 do 3 roku życia*, PZWL, Warszawa 2020.

- warzywa białe: 1 ziemniak, 1/2 szklanki białej kapusty kiszonej, szklanka gotowanej cukinii, kalafiora,
- warzywa czerwone: 1 mały pomidor, 1/2 małej papryki, 1–2 łyżki gotowanych buraczków, 1–2 gotowanej czerwonej kapusty.

OWOCE: 2–3 PORCJE

1 porcja to np.

- owoce żółtopomarańczowe i białe: jabłko, gruszka, morele (3 sztuki), mała brzoskwinia, 1/2 banana,
- owoce fioletowo-purpurowe: 1/2 szklanki porzeczek, jagód,
- owoce czerwone: 1/2 szklanki malin,
- 1/2 szklanki soku ze świeżych owoców.

TŁUSZCZE: 3–4 PORCJE

1 porcja to np. 1 łyżeczka oleju rzepakowego, oliwy z oliwek, 1 łyżeczka masła, 1 łyżka pestek dyni, ziaren słonecznika.

## Dlaczego trzeba podawać enzymy trzustkowe?

Enzymy trzustkowe są podawane u chorych z niewydolnością zewnątrzwydzielniczą trzustki i są wprowadzane już od momentu rozpoznania. Zdrowa trzustka produkuje enzymy trawiące tłuszcze (lipaza), białka (proteaza) i węglowodany (amylaza). Gęsty, lepki śluz znajdujący się w trzustce powoduje „blokowanie" wydzielania tych enzymów. Doprowadza to do zaburzeń w trawieniu, co powoduje, że przyjmowane jedzenie nie jest strawione, tylko wydalone z kałem. Dodatkowo w jelitach utrudnione jest wchłanianie składników odżywczych oraz witamin rozpuszczalnych w tłuszczach. Kupki dziecka są często „tłuszczowe" i błyszczące, jest ich nadmierna liczba. Dziecko może mieć bóle brzucha i wzdęcia. Wszystko to przekłada się to na utrudniony przyrost masy ciała lub jego brak, a w konsekwencji prowadzi do niedożywienia. W celu zapewnienia prawidłowego rozwoju, poprzez należyte trawienie i wchłanianie spożytych posiłków, należy „z zewnątrz" suplementować enzymy trzustkowe. Enzymy te są zawarte w kapsułkach w postaci granulek.

## Jakie enzymy podawać w pierwszych trzech latach życia dziecka?

W praktyce klinicznej u niemowląt i najmłodszych dzieci podawany jest Kreon 10 000 (Travix). Cyfra 10 000 świadczy o zawartości lipazy (enzymu trawiącego tłuszcz) w jednej kapsułce. Na polskim rynku dostępne są preparaty o wyższej zawartości lipazy (np. Lipancrea 16 000, Kreon 25 000). Jednakże brak jest badań klinicznych oceniających efektywność, skuteczność i bezpieczeństwo preparatów o wyższej niż 10 000 zawartości lipazy w tej grupie wiekowej.

## Jak podawać enzymy w pierwszych trzech latach życia dziecka?

Pierwsze kroki z enzymami to konieczność wysypywania granulek (minimikrosfer) z kapsułki. Niemowlę nie będzie w stanie połknąć całej kapsułki, jak również dawka enzymów na początek jest zbyt duża. Granulki są pokryte powłoką, aby chronić enzymy przed zniszczeniem przez kwas w żołądku. One za to mają za zadanie „uwolnić" swoją aktywność dopiero w jelicie cienkim, gdzie zachodzi trawienie i wchłanianie. Dlatego też ważne jest stosowanie zasad, żeby suplementacja enzymatyczna była skuteczna:

- mieszanie minimikrosfer z pokarmem o pH wyższym niż 5,5 (np. mleko) może doprowadzić do rozpuszczenia otoczki i w efekcie do wcześniejszego uwolnienia enzymów trzustkowych i utraty ich aktywności, a także do podrażnienia błony śluzowej jamy ustnej;
- granulki należy więc podawać w produktach o pH kwaśnym – do momentu rozszerzenia diety na łyżeczce wody (przegotowanej) z jedną kroplą wit. C, po 17 t.ż. – na musie jabłkowym, potem wraz z wiekiem można zmieniać owoce, ale ważne, żeby nie były z żadnymi dodatkami, np. jogurtem;
- enzymów nie należy podawać do produktów, które nie zawierają tłuszczu, np. owoce, woda, sok, same warzywa, kaszki bezmleczne itp.

W celu utrzymania prawidłowych warunków „działania” granulek dodatkowo:

- NIE WOLNO ICH WYSYPYWAĆ DO:
  - mleka, kaszek, zupek – pokarmy te nie mają kwaśnego pH,
  - wprost do buzi dziecka – mogą pojawić się podrażnienia/nadżerki w jamy ustnej;
- NIE WOLNO: rozgniatać, miażdżyć, żuć – powoduje do „dezaktywację” granulek;
- NIE WOLNO przechowywać w nasłonecznionych i nagrzanych miejscach (grzejnik, parapet) – granulki mogą „stracić” swoją aktywność.

Podając enzymy trzustkowe, należy także zadbać o odpowiednie nawadnianie – mała ilość picia i niedobór soli mogą również powodować wzdęcia i bóle brzucha i mniejszą skuteczność enzymów z powodu gęstego i lepkiego śluzu.

## Jak dawkować enzymy trzustkowe?

Dawki enzymów są ustalane indywidualnie, w oparciu o zawartość tłuszczu w pożywieniu, a po pierwszym roku życia dodatkowo jest uwzględniana masa ciała.

Odpowiednia podaż enzymów u niemowląt z mukowiscydozą wynosi 2000–4000 j. lipazy/120 ml mleka kobiecego lub mieszanki niemowlęcej, co odpowiada 500–1000 j. FIP lipazy/g zawartego w nich tłuszczu.

Orientacyjna dawka enzymów w przypadku przyjmowania przez niemowlęta z mukowiscydozą tłuszczu z innych źródeł to 2000 j. lipazy/1 g tłuszczu.

Jedna kapsułka Kreonu Travix zawiera 10 000 j. lipazy, dlatego żeby uzyskać dawkę początkową, czyli 2000 j. lipazy, należy kapsułkę otworzyć i podzielić ją na 5 równych części, co daje nam:

10 000 : 5 = ok. 2000 j. lipazy.

W przypadku potrzeby zwiększenia dawki, jeżeli jedną kapsułkę podzielimy na poniższe części, to otrzymamy z:

- czterech części = 1/4 kaps. = ok. 2500 j.,
- trzech części = 1/3 kaps. = ok. 3000 j.,
- dwóch części = 1/2 kaps. = ok. 5000 j.

W przypadku potrzeby dawki 7500 j. – potrzebne będzie 3/4 kapsułki.

Zalecane jest przyjmowanie około połowy zalecanej dawki całkowitej na początku posiłku, a pozostałej części w jego trakcie. Jest to szczególnie istotne, gdy dziecko długo zjada posiłek. Czas aktywności i działania enzymu wynosi około 20–30 minut.

Enzymy należy podawać zarówno dziecku karmionemu mlekiem matki, jak mieszanką mleczną.

**Uwaga!** Nocny pokarm matki jest zazwyczaj bardziej „tłusty” – zawsze konieczna jest podaż enzymów.

Dawki powinny być stopniowo modyfikowane (przez specjalistę), jeżeli dziecko zjada więcej na porcję oraz kiedy pojawią się objawy zaburzeń wchłaniania (cuchnące, luźne, tłuszczowe stolce, bóle brzucha, brak lub niewielkie przyrosty masy ciała).

## Jak liczyć enzymy w oparciu o ilość tłuszczu w posiłku?

Optymalne dawkowanie wymaga wiedzy o indywidualnej dawce lipazy na gram tłuszczu –potocznie nazywanym „przelicznikiem" – oraz informacji o ilości spożytego tłuszczu.

„Przelicznik" ustalany jest indywidualnie, początkowa dawka to 500 j. lipazy na 1 gram spożytego tłuszczu. Potrzeba zwiększania dawki może być konieczna po kilku dniach, zależna jest od objawów (cuchnące, luźne, tłuszczowe stolce, bóle brzucha, brak lub niewielkie przyrosty masy ciała). Decyzja o modyfikacjach powinna być dokonana po konsultacji ze specjalistą. Przykład wyliczania dawek enzymów w oparciu o „przelicznik" przedstawiony został w tabeli 8.

**Tabela 8.** Przykład wyliczania dawek enzymów w oparciu o „przelicznik”

| Przykładowe dawki lipazy* – tzw. przelicznik | Przykłady obliczeń |
|---|---|
| 500 j. na gram tłuszczu | 500 j. × ilość tłuszczu w spożytym posiłku = dawka enzymów na posiłek<br>np. 500 j. × 6,5 g tłuszczu** = 3240 lipazy = ok. 1/3 kaps. Kreonu 10 000 |
| 1000 j. na gram tłuszczu | 1000 j. × ilość tłuszczu w spożytym posiłku = dawka enzymów na posiłek<br>np. 1000 j. × 6,5 g tłuszczu** = 6500 lipazy = ok. 2/3 kaps. Kreonu 10 000 |
| 2000 j. na gram tłuszczu*** | 2000 j. × ilość tłuszczu w spożytym posiłku = dawka enzymów na posiłek<br>np. 2000 j. × 6,5 g tłuszczu** = 13 000 lipazy = ok. 1 i 1/3 kaps. Kreonu 10 000 |

* dawka ustalana indywidualnie na podstawie objawów klinicznych (ilość i jakość stolców oraz przyrost masy ciała lub jej brak/spadek)

** 6,5 g tłuszczu zawarte jest w 120 ml preparatu Infatrini Powder

*** taki „przelicznik” stosowany jest głównie podczas spożywania innych niż mleko źródeł tłuszczu (np. oleje, mięso, masło, jaja, ryby)

Źródło: opracowanie własne.

Po pierwszym roku życia niezbędne jest monitorowanie dawek maksymalnych zarówno na dobę, jak i na posiłek – będą one zawsze podawane przez specjalistę (lekarza i/lub dietetyka) podczas każdej wizyty w ośrodku.

W przypadku rozszerzania diety o produkty bogate w tłuszcz, jak również w późniejszym okresie przydatne mogą być tabele 5 i 6 oraz strona internetowa ilewazy.pl. Wskazane jest także czytanie etykiet w przypadku produktów je posiadających.

## Dlaczego potrzebna jest suplementacja solą i jak ją stosować?

Wszyscy chorzy na mukowiscydozę mają zwiększone zapotrzebowanie na sól z uwagi na nadmierne straty soli przez skórę oraz zaburzenia wchłaniania. Dlatego w porównaniu do dzieci zdrowych konieczne i niezbędne jest uzupełnianie diety w sól. Dla niemowląt i młodszych dzieci niedobór soli może być niebezpieczny dla zdrowia i wymagać hospitalizacji. W pierwszych latach życia, żeby zapobiegać niedoborom chlorku sodu, czyli soli, stosowany jest najczęściej 10% roztwór tego związku (uwaga: nie mylić z 0,9% roztworem chlorku sodu, który jest stosowany do inhalacji). Dawki 10% roztworu chlorku sodu ustalane są indywidualnie przez specjalistę, najczęściej jest to około 1 ml na kg masy ciała. Dla przykładu, jeżeli dziecko waży 6 kg, będzie musiało przyjąć 6 ml 10% NaCl. Ważne jest, żeby zalecaną dawkę podzielić równomiernie w ciągu dnia. Sól można dodać do butelki z mlekiem, odciągniętego pokarmu mamy, w późniejszym czasie do wody i/lub pozostałych posiłków. Należy pamiętać, że jeżeli nie jesteśmy pewni, czy dziecko zje całą porcję, lepiej dodać sól do mniejszej objętości mleka, wody, posiłku. Większe dawki są niezbędne w okresie zwiększonego pocenia, szczególnie podczas letnich upałów, gorączki, infekcji, biegunek. Po pierwszym roku życia, po uzgodnieniu dawek ze specjalistą, można również stosować dosalanie posiłków solą kuchenną.

## Dlaczego potrzebna jest suplementacja witaminami rozpuszczalnymi w tłuszczach i jak ją stosować?

Zaburzenia trawienia powodują zwiększone ryzyko występowania niedoborów witamin w nim rozpuszczalnych: A, D, E i K. Witaminy te należy podawać w zwiększonej ilości niż u dzieci zdrowych. Preparaty witaminowe muszą być podawane podczas posiłku zawierającego tłuszcz, czyli podczas karmienia mlekiem mamy lub mieszanką mleczną, i z zalecaną do danego posiłku dawką enzymów. W późniejszym okresie dobrze jest wybrać określoną porę dnia do podawania witamin, np. śniadanie i kolacja, żeby dziecko nabierało odpowiedniego nawyku i w przyszłości również samo pamiętało o ich przyjmowaniu. Dawki witamin A, D, E i K i decyzję, czy wszystkie z nich mają być podawane, ustalane są przez specjalistę (lekarza i/lub dietetyka) również indywidualnie. Najczęściej w okolicach pierwszych urodzin dziecka dokonywane jest oznaczenie witamin i ewentualnie modyfikowana suplementacja (jeżeli jest taka potrzeba).

## Czy wymagane jest jeszcze stosowanie innych suplementów diety?

Korzystne działanie w mukowiscydozie wykazują probiotyki o określonych szczepach oraz wskazane bywa stosowanie kwasów omega-3. Włączenie tych suplementów musi być zawsze przedyskutowane ze specjalistą (lekarzem i/lub dietetykiem).

## Podsumowanie

Postępowanie żywieniowe, pomimo ogólnych zasad, w każdym jego aspekcie wymaga indywidualizacji, zarówno diety, suplementacji enzymatycznej (o ile jest wymagana), jak i dawkowania soli i witamin. Każdorazowe konsultacje dietetyczne w ośrodku leczenia są więc standardem postępowania w celu utrzymania optymalnego stanu odżywienia i zdrowia maluszka. Warto także zapisywać pytania i wątpliwości żywieniowe, które pojawiają się w domu, żeby na spokojnie móc omówić je podczas wizyty.

## Literatura


1. Mielus M., Drzymała-Czyż S., Oralewska B. i wsp., *Żywienie niemowląt z mukowiscydozą – stanowisko Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy*, „Standardy Medyczne/Pediatria" 2019, t. 16, s. 289–296, DOI:10.17443/SMP2019.16.01
2. Mielus M., Surowiecka M., *Postępowanie żywieniowe w mukowiscydozie* [w:] *Mukowiscydoza – choroba wieloukładowa,* red. D. Sands, wyd. II, Termedia, Poznań 2021, s. 345–375
3. Szajewska H., Horvath A., *Żywienie i leczenie żywieniowe dzieci i młodzieży*, „Medycyna Praktyczna" 2017
4. Weker H., Rowicka G., Dyląg H., Barańska M., Strucińska M., Więch M., *Poradnik żywienia dziecka w wieku od 1 do 3 roku życia*, PZWL, Warszawa 2020
5. Szajewska H., Socha P., Horvath A. i wsp., *Zasady żywienia zdrowych niemowląt. Stanowisko Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci*, „Standardy Medyczne/Pediatria" 2021, t. 18, s. 805–822

## 4. Opieka psychologiczna

dr n. o zdr. Urszula Borawska-Kowalczyk

### Diagnoza – SZOK

Często pierwszą reakcją rodziców na informację o diagnozie przewlekłej choroby u ich malutkiego dziecka jest szok. Jest to naturalny sposób obrony przed przyjęciem tak trudnej wiadomości. Nierzadko zdarza się, że rodzice nie są w stanie uwierzyć w diagnozę, mają poczucie, że jest to pomyłka. Szukają innych lekarzy, by sprawdzić, czy oni również potwierdzą diagnozę, powtarzają badania. I dopiero wraz z upływem czasu powoli zaczyna docierać informacja, że to się dzieje naprawdę, że nie jest to pomyłka, że dziecko naprawdę jest chore, ma mukowiscydozę.

Wtedy pojawiają się różne, często bardzo silne emocje i myśli. To może być smutek, żal, myślenie o przyszłości w czarnych barwach, o tym, czego moje dziecko nie osiągnie, że jego życie będzie inne niż rówieśników. Może pojawić się dużo złości i gniewu na los, nawet na lekarzy, że taką chorobę wykryli. Może pojawić się także poczucie winy za to, że przekazałam/łem ten nieprawidłowy gen mojemu dziecku, że przeze mnie jest chore. To są takie nieracjonalne myśli, ponieważ zdajemy sobie sprawę z tego, że nie mieliśmy na to wpływu. Mimo to i tak często sprawdzamy, czy w naszej rodzinie albo w rodzinie partnera ktoś chorował. Wszystkie te myśli i działania, mimo że są nieracjonalne, wypływają z potrzeby znalezienia przyczyny, wyjaśnienia, dlaczego tak się stało.

Ten etap to pewnego rodzaju żałoba, proces, przez który każdy przechodzi. Każdy rodzic wyobraża sobie swoje dziecko zanim jeszcze się urodzi, jakie będzie, jak będziemy razem funkcjonować, a nawet szykuje mu już jakąś przyszłość. Wraz z pojawieniem się choroby wszystkie te plany i marzenia się rozwiewają. Diagnoza, przynajmniej na początku, powoduje, że koncentrujemy się na tym, co dziecko straci, jakie będzie miało ograniczenia, czego nie będzie mogło robić. To wymaga czasu i dłuższego procesu, by ułożyć nowy obraz dziecka wraz z jego chorobą, leczeniem i obowiązkami.

Obecnie, kiedy perspektywy skutecznego leczenia pozwalają na taką jakość życia dzieci z mukowiscydozą, która nie odbiega w dużej mierze od zdrowych rówieśników, takie trudne myśli często są szybko równoważone przez ogromną nadzieję.

Nadzieja jest największym filarem, na którym budujemy myślenie o przyszłości dziecka z mukowiscydozą. Jest to nadzieja na to, że u mojego dziecka choroba będzie przebiegać w sposób łagodny, że jesteśmy w stanie zrobić bardzo dużo, żeby mu zapewnić jak najlepszą opiekę, że leczenie obecnie postępuje tak szybko i jest już bardzo zaawansowane. Trudno jest przewidzieć przyszłość, ale rysuje się ona w optymistycznych barwach, jeśli chodzi o sposoby leczenia mukowiscydozy (szczególnie jeśli chodzi o leczenie przyczynowe, a być może w przyszłości również terapię genową). Państwa dziecko jest teraz malutkie. Naprawdę trudno powiedzieć, jak będzie wyglądało leczenie i jakie postępy w medycynie nastąpią np. za 10 lat.

W pierwszym okresie po diagnozie jest ogromny natłok różnych myśli, uczuć, informacji i działań, jakie trzeba podjąć. Mogą być lepsze dni, kiedy przychodzi poczucie, że już sobie z tym jakoś radzimy, po czym znów mogą pojawić się gorsze momenty i poczucie, że to przerasta nasze możliwości. Żeby nauczyć się żyć i funkcjonować z chorobą, trzeba czasu, dużo wsparcia ze strony najbliższych, ale również wiedzy (czytania na temat choroby, oswajania się z nią). Po pewnym czasie (innym dla każdego rodzica) pojawia się gotowość do podjęcia współpracy z lekarzem i innymi specjalistami i dołożenia wszelkich starań, żeby choroba wywołała jak najmniejsze skutki w organizmie i życiu dziecka. Obowiązki związane z leczeniem, które na początku wydają się olbrzymie i niewykonalne, wchodzą w nawyk i stają się integralną częścią każdego dnia.

## Dlaczego właśnie moje dziecko jest chore?

To pytanie jest bardzo naturalne. Pojawia się ono, mimo że wiemy, że nie ma na nie odpowiedzi. Wynika z poczucia niesprawiedliwości i krzywdy, niesie ze sobą dużo złości, żalu, pretensji. Może prowadzić do porównań np. z innymi rodzinami, które mimo jakichś patologii mają zdrowe dzieci, a zupełnie o nie nie dbają. Może prowadzić do pytań: za co mnie to spotkało?, szukania nieracjonalnych przyczyn. Pamiętajmy, że na to pytanie nie ma odpowiedzi. Za chorobę odpowiedzialny jest błąd natury, który spowodował, że oboje rodzice są nosicielami nieprawidłowego genu i oboje przekazali go swojemu dziecku, jak również przypadek, że właśnie tak się dobrali. Nie można winić siebie, swoich rodziców ani żadnej innej osoby.

## Jak reagujemy na diagnozę? Jak radzimy sobie w najtrudniejszych momentach w życiu?

Tak naprawdę nikt z nas nie wie, jak się zachowa w tak trudnej sytuacji w życiu, jaką jest diagnoza choroby przewlekłej u dziecka. Nie jesteśmy w stanie tego przewidzieć, dopóki nie znajdziemy się w takiej sytuacji. Jednakże każdy z nas w trudnych życiowych momentach reaguje w jakiś określony sposób, ma pewnego rodzaju stały schemat postępowania, który jest dla niego charakterystyczny. Zazwyczaj, kiedy pojawia się silny stres, reagujemy podobnie. Czasami nazywane jest to stylami radzenia sobie ze stresem. Nie możemy mówić, że jeden sposób jest lepszy od innego, bo każdy stara się radzić sobie najlepiej, jak potrafi. W przypadku diagnozy mukowiscydozy u dziecka rodzice nagle znajdują się w takiej bardzo trudnej emocjonalnie sytuacji. Czasami jednak zdarza się tak, że każde z rodziców zupełnie inaczej reaguje na ten stres, ma inny sposób radzenia sobie. Wtedy łatwo może dojść do niezrozumienia, obwiniania siebie nawzajem, frustracji czy kłótni. Jako przykład chciałabym przedstawić dwa częste sposoby radzenia sobie w trudnych życiowych sytuacjach. Pierwszy dotyczy osób, które reagują poprzez orientację na stratę, na emocjach. Osoby zorientowane na stratę w sytuacji diagnozy choroby przewlekłej u dziecka mogą przeżywać bardzo silne emocje i mieć myśli związane z przyszłością, z koncentracją na tym, czego dziecko nie osiągnie przez chorobę, co choroba mu odbierze. Będą przeżywały żałobę, chciały dzielić się swoimi uczuciami, mówić o nich, będą potrzebowały dużo wsparcia emocjonalnego. Drugi sposób reakcji to zorientowanie na przywrócenie. Osoby reagujące w ten sposób będą bardziej skoncentrowane na działaniu, będą podejmować różne aktywności, by przywrócić stan sprzed diagnozy. Tutaj będzie duża koncentracja na leczeniu, angażowanie się w działalność grup rodziców, myślenie o przyszłości w kontekście, że jesteśmy w stanie dużo zrobić, by zapewnić jak najlepszy stan zdrowia. W sferze emocjonalnej będzie mniej miejsca na przeżywanie, a raczej próba unikania czy odrzucania trudnych emocji, takich jak smutek czy żal. Może też się zdarzyć, że radzenie sobie z tą trudną sytuacją będzie bardziej skoncentrowane na odwracaniu uwagi od problemu czy szukaniu czynności zastępczych, jak np. ucieczka w pracę. Osoba zorientowana na przywrócenie może wykazywać się mniejszym zrozumieniem na potrzeby

swojego partnera/partnerki, która reaguje w sposób zorientowany na stratę. Mogą pojawić się komentarze, np.: „ile można płakać, może już wystarczy", „dosyć już, to i tak niczego nie zmieni". Z drugiej strony osoby zorientowane na stratę będą wykazywały się małą wyrozumiałością dla takiego stylu radzenia sobie, jaki mają osoby zorientowane na przywrócenie, będą negowały konieczność pójścia np. na siłownię czy uprawiania sportu. Mogą być komentarze i myśli, np.: „jak możesz iść na siłownię, kiedy mamy w domu taki problem". W takich sytuacjach łatwo jest o poczucie niezrozumienia, niespełniania wzajemnych potrzeb, zranienia i krzywdy. Może dojść do tego, że mierzymy się nie tylko z diagnozą, ale dodatkowo z tym, że nie rozumiemy się ze swoim partnerem/partnerką. Warto wtedy spróbować wyjść poza własną perspektywę, spojrzeć na partnera bardziej pod kątem tego, że on może mieć inne potrzeby. On jest w tak samo trudnej sytuacji, tak samo przeżywa, tylko inaczej sobie z tym radzi. Czasami więcej wsparcia emocjonalnego możemy uzyskać od mamy, siostry czy przyjaciółki niż od partnera. Jest tak nie dlatego, że on nie chce, ale dlatego, że nie potrafi nam tego dać, ponieważ sam reaguje zupełnie inaczej. Z drugiej strony być może partner, który aktywnie działa, angażuje się w pracę, zrozumie swoją partnerkę i np. czasami zrezygnuje z własnych aktywności, zostanie w domu z dzieckiem, by mogła ona spotkać się z przyjaciółką i uzyskała wsparcie emocjonalne, które jest jej potrzebne. To są tylko przykłady, jednak najważniejsze jest, by spróbować spojrzeć na swojego partnera z innej perspektywy niż ta, którą mam ja sam, z taką myślą, że on może mieć inne potrzeby i on tak samo mierzy się z tą trudną sytuacją, ale w inny sposób niż ja.

## Rodzic w roli terapeuty

W momencie postawienia diagnozy choroby wprowadza się leczenie. Podczas hospitalizacji rodzice uczą się, jak wykonywać inhalacje i drenaż, przeliczać i podawać enzymy, sól i witaminy; generalnie otrzymują zalecenia od lekarzy, dietetyków i fizjoterapeutów. Po kilku dniach wychodzą do domu i muszą te wszystkie zalecenia wykonywać samodzielnie. Rodzice oprócz roli opiekuńczej i wychowawczej w stosunku do swojego dziecka, zaczynają pełnić funkcję terapeuty, czyli muszą dbać o leczenie i wykonywanie zabiegów. To jest bardzo trudna rola.

Sytuacja, w jakiej znajdujecie się Państwo w pierwszym etapie, która wpływa na leczenie, to:

- brak doświadczenia w pielęgnacji niemowlęcia (szczególnie jeśli jest to pierwsze dziecko),
- bardzo trudna sytuacja emocjonalna,
- skomplikowane leczenie,
- krótkie szkolenie, tylko podstawowe informacje,
- brak systematycznego wsparcia i kontroli w domu, czy leczenie jest wykonywane właściwie,
- wiele pytań i wątpliwości.

Łączenie roli rodzica i terapeuty jest bardzo obciążające również dlatego, że niesie ze sobą odpowiedzialność za leczenie. Szczególnie wtedy, gdy stanie się coś się niepokojącego, np. dzieco złapie katar, infekcję – powstaje wówczas pytanie, czy mogliśmy coś zrobić lepiej. Kiedy dziecku po raz pierwszy wyhoduje się z wymazu bakteria *Pseudomonas aeruginosa*, również dość często rodzice szukają w sobie winy: czy czegoś nie dopilnowaliśmy, nie zaniedbaliśmy albo pozwoliliśmy dziecku na zbyt wiele.

Podczas wizyt w ośrodku mukowiscydozy/szpitalu możecie mieć Państwo poczucie, że podlegacie pewnej ocenie ze strony personelu medycznego. Lekarze, dietetycy, fizjoterapeuci na początku dają różnego rodzaju zalecenia, a później sprawdzają, jak je wykonujecie. Bardzo zależy nam na tym, by leczenie nie było właśnie w takiej formie nadzorowania. Dążymy do tego, by była to zawsze współpraca pomiędzy rodzicami i specjali-

stami, żebyśmy wspólnie ustalali, opierając się na wiedzy i doświadczeniu specjalistów, a także wiedzy rodziców i znajomości dziecka i tego, jak rodzina funkcjonuje i jakie ma możliwości. Zależy nam na wspólnym omówieniu wyników badań, leczenia w domu, z czym macie Państwo problem, jak go rozwiązać, a nie na kontrolowaniu i nadzorowaniu. Przy chorobie przewlekłej, gdzie leczenie trwa przez całe życie, wzajemne zaufanie i współpraca mogą przynieść najlepsze efekty. Bardzo zależy nam, by leczenie i opieka w naszym ośrodku podążała w tym kierunku.

## Choroba zmienia funkcjonowanie całej rodziny

Mukowiscydoza, jak każda choroba przewlekła, wpływa nie tylko na samego pacjenta, na jego funkcjonowanie. Zmienia się też cała rodzina. Choroba wprowadza nowe obowiązki, ograniczenia, zmiany dla każdego członka rodziny – rodziców, rodzeństwa, ale również dziadków i innych dalszych członków rodziny.

## Rodzeństwo

Naturalne jest, że malutkie dziecko w rodzinie zajmuje dużo czasu i uwagi rodziców. Zostaje jej wtedy mniej dla starszego rodzeństwa. Jeśli do tego dochodzi diagnoza mukowiscydozy i leczenie, które jest wtedy konieczne, tej uwagi i czasu dla pozostałych dzieci jest naprawdę mało.

Kiedy u malutkiej siostry lub braciszka zostanie zdiagnozowana mukowiscydoza, jego zdrowy brat/siostra może czuć się w tej sytuacji zagubiony, niepewny, może nie do końca rozumieć, co się dzieje, i przede wszystkim może bardzo się martwić. Rodzeństwo potrzebuje czasu, by przyzwyczaić się do nowych potrzeb związanych z chorobą i leczeniem swojego brata lub siostry. W tym czasie trzeba być otwartym na zadawane przez nie pytania oraz wyrażanie myśli i uczuć. Starsze rodzeństwo często reaguje w bardzo pozytywny sposób – z miłością, troską i opiekuńczością. Cieszą się, że mogą pomóc i wesprzeć swojego chorego brata lub siostrę. Jednakże część dzieci może mieć trudności z odnalezieniem się w tej nowej dla nich sytuacji. Pamiętajmy o tym, że starszy brat/siostra jedynie częściowo rozumie sytuację, w której znalazła się rodzina. Zazwyczaj chciałby/chciałaby być pomocny/a, ale często nie wie jak. Może czuć naturalną zazdrość o rodziców, ale również złość, czuć się porzucony/a i mieć poczucie winy. Dodatkowo nie wie, czy ma prawo tak się czuć, czy jest to normalne.

Poniższe działania mogą być pomocne w odniesieniu do rodzeństwa:

- Trzeba być cierpliwym i dać dziecku czas. Tak jak rodzice w różny sposób reagują na tę trudną sytuację, tak samo brat/siostra mogą mieć bardzo różne reakcje. Starajcie się z nim o tym rozmawiać.
- Starajcie się zachować dotychczasowe rutyny domowe, przynajmniej te najważniejsze w ciągu dnia. Dotyczy to np. czasu posiłków, pór chodzenia spać, codziennych obowiązków. Daje to rodzeństwu możliwość przewidywania i oczekiwania na to, co się po kolei wydarzy.
- Zasady, które dotąd obowiązywały w domu, dobrze byłoby zachować. Może pojawić się chęć rozluźnienia zasad rodzinnych, by pokazać rodzeństwu, że jest wyjątkowe, że o nim też myślimy i chcemy o nie zadbać. Jednakże zazwyczaj lepiej jest utrzymać większość rodzinnych zasad, tak jak to było dotychczas.

- Mukowiscydoza może wydawać się straszna. Dzieci mają bogatą wyobraźnię i mogą mieć błędne wyobrażenia na temat tego, co się dzieje. Ważne jest, by w odpowiedni do wieku sposób tłumaczyć tę chorobę i leczenie.
- Mimo że opieka nad chorym dzieckiem zajmuje mnóstwo czasu, konieczne jest, by spędzać też czas z pozostałymi dziećmi. Czasami nie ilość, ale jakość wspólnego czasu jest ważna, np. dzieci uwielbiają mieć czas „jeden na jeden" z rodzicami, kiedy to one mogą decydować, co robić i w co się bawić.
- Pomóżcie rodzeństwu czuć się potrzebnym i zaangażujcie w opiekę nad siostrą/bratem, oczywiście w adekwatnym do wieku zakresie.
- Kiedy będziecie w szpitalu, starajcie się pozostać w kontakcie z rodzeństwem. Oprócz dzwonienia czy rozmów online, można np. dziecku przeczytać bajkę na dobranoc. Starszy brat/siostra może narysować rysunek albo również nagrać filmik, jak czyta bratu/siostrze bajkę.
- Czasami zdrowe dzieci mogą czuć się winne, że one są zdrowe i mogą wesoło się bawić, podczas gdy siostra/brat jest w szpitalu. Zachęcajcie Państwo zdrowe rodzeństwo do zabawy. Zapewnijcie ich, że mają prawo się śmiać, spotykać z przyjaciółmi, kontynuować swoje hobby i mieć inne dodatkowe zajęcia.

## Szukanie balansu, złotego środka

Codzienne życie z mukowiscydoza można porównać do pewnego rodzaju równoważni. Z jednej strony rodzice bardzo chcą zapewnić swoim dzieciom na tyle normalne dzieciństwo, jak to tylko możliwe, jakie mają zdrowe dzieci: zabawę, spotkania z innymi, wyjazdy/wycieczki, życie jak najbardziej zbliżone do rówieśników, ale z drugiej strony jest odpowiedzialność związana z ochroną przed bakteriami, dbałość o systematyczne leczenie, lęk przed przyszłością i chęć ochrony dziecka oraz zapewnienia mu jak najlepszej opieki (aby jak najdłużej było w jak najlepszym stanie zdrowia). Przy wielu sytuacjach wymaga to podejmowania bardzo trudnych decyzji, jak np. czy decydujemy się mieć w domu zwierzę i jakie, czy zapisujemy dziecko do przedszkola, czy chodzimy na basen. Ale takie decyzje trzeba podejmować za każdym razem nawet w prostszych, wydawałoby się niezwiązanych z chorobą, sytuacjach: czy bierzemy dziecko ze sobą do sklepu, czy wyprawiamy urodziny, czy bierzemy ze sobą na wesele lub inną uroczystość rodzinną, gdzie jedziemy na wakacje. Za każdym razem jest to próba szukania balansu, złotego środka pomiędzy normalnością a chęcią ochrony dziecka i jak najlepszym leczeniem. W wielu takich sytuacjach nie ma jednej właściwej odpowiedzi. Decyzja należy do Państwa, bo to Wy znacie swoje dziecko najlepiej. Rolą lekarza i całego personelu medycznego jest wyjaśnienie zagrożeń mogących mieć wpływ na przebieg choroby lub leczenia czy ewentualnych konsekwencji. Z drugiej strony podpowiadają również, jakie aktywności przyczynią się do lepszego stanu zdrowia. Ale ostatecznie to Państwo decydujecie o swoim dziecku, o tym, jak chcecie je wychowywać.

## Dbanie o siebie

### Dbając o siebie, dbam o dziecko

Jako rodzice jesteśmy ukierunkowani na to, by zapewnić jak najlepszą opiekę i dbać o swoje dziecko. Czasami jest to tak pracochłonne i zajmuje

tyle czasu, że brakuje przestrzeni, by zadbać o siebie. Szczególnie w pierwszym etapie, kiedy uczymy się jeszcze funkcjonowania z dzieckiem i chorobą, i leczenie jest bardzo trudne. Jednak jest niezwykle ważne, by w tym czasie nie zapominać o sobie. Nie możemy tylko dbać o innych, o chore dziecko, o zdrowe rodzeństwo (jeśli jest), a nie myśleć o sobie. Pamiętajmy, że dbanie o siebie i swoje potrzeby nie jest przejawem egoizmu. Szczególnie w pierwszych latach po diagnozie nie trudno jest o przemęczenie, niewyspanie, funkcjonowanie niemalże na granicy wydolności fizycznej i psychicznej. Dlatego tak ważne jest, by wtedy zadbać o również siebie. Dbanie o siebie, o swoje zdrowie, samopoczucie, kondycję fizyczną i psychiczną może przyczynić się do tego, że odczuwany codzienny stres nie narośnie do przytłaczającego poziomu. Może zapobiegać pojawieniu się stałych lub bardziej nasilonych objawów depresji lub lęku. Nieocenione jest wsparcie i pomoc innych w opiece nad dzieckiem, szczególnie w pierwszym etapie życia z chorobą, kiedy dziecko jest małe i wymaga wiele czasu i uwagi.

## Zapobieganie przemęczeniu

Dbanie o swój stan fizyczny i psychiczny w kontekście codziennego funkcjonowania z małym dzieckiem z chorobą przewleką to tak naprawdę najbardziej podstawowe czynności, które mają wpływ na nasze zdrowie:

- SEN,
- posiłki (w miarę regularne i zdrowe),
- ruch (np. spacery),
- własne badania i wizyty u lekarza,
- korzystanie ze wsparcia innych,
- delegowanie zadań i obowiązków na innych,
- asertywność, nauczenie się odmawiania,
- czas wolny tylko dla siebie (przynajmniej trochę, by móc chociaż przez chwilę porobić rzeczy, które się lubi),
- rozrywka (dla każdego to oznacza coś innego – książka, kawa z sąsiadką czy koleżanką, wyjście z partnerem),
- aktywne praktykowanie własnej wiary/religii,
- czas na refleksję, przemyślenia.

## Wsparcie od innych

Warto sobie dać chwilę czasu i zastanowić się: „czego tak naprawdę potrzebuję?", „z czym sobie nie radzę?", „z czym jest mi ciężko?". Czasami mogą to być problemy finansowe, kiedy brakuje pieniędzy, pojawia się niepokój, czy wystarczy, by zaspokoić wszystkie potrzeby, a szczególnie te związane z leczeniem. Czasami chodzi o potrzeby emocjonalne, kiedy potrzebujemy porozmawiać z kimś, kto nas wesprze. Mogą pojawić się najbardziej podstawowe potrzeby związane z brakiem czasu – żeby ktoś posprzątał, zrobił zakupy, ugotował. Albo odwrotnie – by ktoś zajął się dzieckiem, a ja w tym czasie coś zrobię. Mogą to być potrzeby związane z kontaktem z ludźmi – wyjście z domu i spotkanie się z kimś i porozmawianie. Albo potrzeby organizacyjne – np. żeby ktoś woził lub odbierał

starsze dziecko ze szkoły. Szczególnie w pierwszych miesiącach, pierwszym roku życia z chorobą przewlekłą taka pomoc i wsparcie są konieczne i naprawdę potrzebne. Później warto pomyśleć o tym, „na kogo mogę liczyć?", „kto mi już pomaga?", „kogo jeszcze mogę poprosić o pomoc?". Można zrobić listę członków rodziny, przyjaciół, znajomych, kolegów z pracy, sąsiadów, rodziców ze szkoły dziecka, znajomych z Facebooka. Nawet przejrzeć swoje listy kontaktów w telefonie, właśnie szukając odpowiedzi na te pytania, kto w tych konkretnych sytuacjach mógłby mi pomóc. Warto bardzo jasno komunikować swoje potrzeby. Dużo osób chętnie by Państwu pomogło. Jednak czasami nawet nie wiedzą, nie zdają sobie sprawy z tego, jaka pomoc jest Wam potrzebna. Z drugiej strony obawiają się, że jeśli sami zaproponują pomoc, może to być źle odebrane.

## Psychologiczne problemy, obniżony nastrój

W trakcie codziennego życia z mukowiscydozą i opieką nad chorym dzieckiem mogą pojawić się okresy smutku i obniżonego nastroju. To jest zupełnie normalne, ale pod warunkiem, że przechodzi i nie trwa długo. Jeśli jednak smutek i obniżony nastrój utrzymuje się długo, nie przechodzi i mamy wrażenie, że dominuje w naszym codziennym życiu, jeśli nic nie sprawia przyjemności, nawet rzeczy, które dotąd cieszyły, a przyszłość rysuje się w czarnych barwach, jeśli do tego dochodzą jeszcze problemy ze snem, spadek apetytu – wszystko to są objawy depresji, która wśród rodziców dzieci chorych przewlekle pojawia się często i jest w pewnym sensie wywołana tą trudną sytuacją. Koniecznie wtedy trzeba zgłosić się do psychologa/psychoterapeuty i/lub lekarza psychiatry:

- mimo że „wydaje się, że jest już trochę lepiej, że to mija, że sami sobie z tym jakoś radzimy",
- mimo obawy, co pomyślą inni,
- mimo obawy przed samym sobą – „czy naprawdę jest aż tak źle?"

Do psychologa lub lekarza psychiatry można pójść zdecydowanie wcześniej i nie czekać, że będzie już bardzo źle. Można pójść wcześniej i pomóc sobie, żeby nie dopuścić do tak krytycznej sytuacji. Ważne jest, by zrozumieć, że podjęcie psychoterapii lub umówienie się na wizytę do lekarza psychiatry wymaga wysiłku. Jeśli macie Państwo podejrzenie, że możecie mieć depresję, poproście kogoś bliskiego o pomoc w zorganizowaniu leczenia. Poproście o umówienie wizyty. Objawem depresji jest właśnie to, że samemu brakuje sił i chęci, by się za to zabrać, wydaje się to zadaniem, które przerasta możliwości. Z drugiej strony, jeśli zauważysz, że ktoś ci bliski ma taki problem, zaproponuj pomoc, żeby umówić go na wizytę do psychologa czy do lekarza psychiatry.

W przypadku depresji nie wolno dać się zwieść pozorom, zadbanemu wyglądowi, uśmiechowi. Niejednokrotnie wymaga to ogromnego wysiłku, by inni nie zauważyli, że coś niedobrego się dzieje.

## Kiedy, jak i dlaczego rozmawiać z dzieckiem o chorobie?

Każde dziecko posiada własny obraz choroby, swój indywidualny sposób jej postrzegania, tzn. wyobrażeń na jej temat, sposób, w jaki ją rozumie i ocenia.

Sposób, w jaki dziecko postrzega chorobę, ma duży wpływ na jego zachowania i postawę w stosunku do leczenia. Jeśli diagnoza jest postawiona w niemowlęctwie, w pierwszych etapach rozwoju, dziecko traktuje chorobę jako naturalną część siebie. Z czasem zaczyna porównywać się do zdrowych rówieśników, zauważać różnice (głównie związane z obowiązkami związanymi z leczeniem). Może zacząć traktować chorobę jako obciążenie, którym nie są obarczone zdrowe dzieci. Dziecko zaczyna zadawać pytania związane z chorobą, a najważniejszym źródłem informacji są dla niego rodzice. Spełniacie Państwo najważniejszą rolę w kształtowaniu obrazu i postawy swojego dziecka w stosunku do dotyczącej go choroby. Jeśli mama lub tata postrzega chorobę zbyt negatywnie, koncentrując się jedynie na jej przykrych aspektach, na tym, co dziecko traci przez chorobę, wówczas dziecko przejmuje podobny stosunek względem choroby.

Naturalnym instynktem każdego rodzica jest chęć ochrony swojego dziecka przed wszystkim, co złe i niebezpieczne. Pragniemy także oszczędzić mu trudnych i negatywnych emocji. W tym celu staramy się mówić jak najmniej o chorobie. Dzieci jednak intuicyjnie wyczuwają, że coś nie jest w porządku. Słyszą rozmowy rodziców między sobą, a także z lekarzem. Mogą wyczuć, że rodzice niepokoją się o nie. Dodatkowym zagrożeniem są media, z których dziecko może usłyszeć różne treści na temat choroby.

Kiedy dzieci nie mają wystarczających informacji, same szukają wyjaśnień, snują fantazje i domysły na temat przyczyn ich choroby. Często są to wyjaśnienia całkowicie nieracjonalne, mają jednak ogromny wpływ na samopoczucie i zachowanie dziecka. Małe dziecko nikomu nie ufa bardziej niż rodzicom, ale dla rodziców rozmowa z dzieckiem o chorobie to bardzo trudne zadanie.

## Gotowość rodzica na rozmowę o chorobie

Żeby odpowiedzieć na pytania dziecka, czasami trzeba odpowiedzieć na nie przed samym sobą. Zdarza się, że niektóre pytania (szczególnie te związane z rokowaniem i przyszłością) wiążą się z takimi emocjami, że staramy się ich unikać. Dzieci doskonale to wyczuwają.

Jednak niezależnie od tego, jak trudna może być rozmowa, brak podjęcia tematu choroby i wynikających z niej problemów skazują dziecko na samotne poszukiwanie odpowiedzi i przeżywanie swoich emocji.

## Co mówić dziecku o chorobie?

Ilość informacji i jej forma zależy od wieku dziecka i jego zdolności rozumienia. W rozmowach z dzieckiem trzeba być otwartym i uczciwym. Bardzo ważne jest odciążenie go z poczucia winy, podkreślając, że jest to choroba genetyczna i na jej powstanie nie miało się żadnego wpływu.

## Dziecko poniżej 2 lat

Okres ten jest niezwykle ważny, by wypracować schemat dnia, w którym leczenie zajmuje swoje stałe miejsce. Rozmowa z dzieckiem na temat choroby w tym wieku to raczej komunikaty związane z leczeniem: „a teraz czas na inhalację", „przed jedzonkiem jabłuszko i enzymy". Rozwojowo ważne jest, by dużo do dziecka mówić na każdy temat, dotyczy to także choroby. Dziecko, nawet jeśli nie rozumie sensu słów, odczuwa ich emocjonalną konotację. W ten sposób już od początku kształtuje się podejście dziecka do jego choroby.

## Dziecko w wieku przedszkolnym: na co warto zwrócić uwagę?

Przedszkolak zaczyna zadawać pytania dotyczące choroby i leczenia. W tym wieku może skupić się tylko na chwilę, więc ważne jest, by odpowiedzi były krótkie i jasne. Zazwyczaj dziecko oczekuje tylko odpowiedzi na swoje pytanie i zaspokaja je proste wyjaśnienie. Na przykład na pytanie, dlaczego muszę brać enzymy, często wystarczy odpowiedź: bo Twój brzuszek jest chory i tego potrzebuje, żeby dobrze pracować.

Dobrze jest wyjaśniać, że leczenie jest konieczne, jest jednym z obowiązków w codziennej rzeczywistości, zapewniać, że choroba nie przeszkadza w zabawie z rówieśnikami, że choroba i leczenie nie są karą za złe zachowanie, słowa czy myśli.

Można w prosty sposób opowiedzieć o chorobie i leczeniu, np. używając pomocy – książeczek, rysunków, zabawek. Ważna jest też praca z wyobraźnią.

## Jaka przyszłość czeka moje dziecko?

To pytanie często się pojawia, jednak nie znamy na nie odpowiedzi. Nie wiemy, co nas czeka w przyszłości, podobnie jak nie wiemy, co czeka nasze dzieci. Faktem jest, że do niedawna mukowiscydoza była chorobą, na którą nie było żadnego skutecznego lekarstwa, a jedynie leczenie objawów. Jednakże postęp, jaki dokonał się w medycynie, pozwolił na lepsze poznanie choroby i wynalezienie nowych leków, nowoczesnych metod fizjoterapii, różnorodnych typów inhalatorów i urządzeń do drenażu itd. To wszystko spowodowało ogromny przełom w leczeniu. Szczególnie dostęp do leczenia przyczynowego dla ogromnej liczby pacjentów oznacza zupełnie inne patrzenie w przyszłość i perspektywę dobrego życia. Należy zwrócić uwagę na fakt, że dzisiejsi dorośli z mukowiscydozą nie mieli tych możliwości terapeutycznych w dzieciństwie, które ma obecnie Państwa dziecko. Dlatego też nie można się porównywać do starszych osób chorych na mukowiscydozę.

## Czy nasze dziecko będzie się prawidłowo rozwijać poznawczo/intelektualnie?

Tak. Przeprowadzone badania nie wykazują żadnych różnic w ilorazie inteligencji pomiędzy dziećmi zdrowymi i chorymi na mukowiscydozę. Z obserwacji wynika, że mają również podobne osiągnięcia szkolne. Może się zdarzyć, że w okresie zaostrzenia choroby konieczne będą dłuższe pobyty w szpitalu, a takie hospitalizacje negatywnie wpływają na rozwój każdego dziecka, nie tylko chorego na mukowiscydozę. Na szczęście zazwyczaj wszystko wraca do normy po powrocie do domu.

## Czy informować rodzinę i znajomych o chorobie dziecka?

Decyzja, komu powiecie o chorobie, należy oczywiście do Państwa. Mukowiscydoza nie jest czymś, czego należy się wstydzić, i nie warto dawać dziecku takiego przekazu. Jednakże rodziny mieszkające w mniejszych, bardziej zamkniętych środowiskach mogą obawiać się innego traktowania dziecka, izolowania od rówieśników oraz plotek. Jednak wyobrażenia o tym, jak inni przyjmą wiadomość o chorobie, często są wyolbrzymione i przejaskrawione. Poinformowane dzieci po prostu przyjmują ten fakt i często zupełnie nie dopytują, a wśród dorosłych można spotkać się ze zrozumieniem, życzliwością i skłonnością do pomocy. Nawet jeśli znajdą się osoby, które zareagują źle, zabronią swoim dzieciom kontaktować się z Państwa dzieckiem, będzie to dowód na ich brak rozsądku i małostkowość, a przede wszystkim na brak wiedzy o mukowiscydozie. Coraz więcej dzieci jest leczonych z powodu astmy oskrzelowej czy cukrzycy. Obie choroby mają przewlekły charakter i również wymagają codziennego podawania leków, co nikogo nie dziwi. Podobnie powinno być z dziećmi chorymi na mukowiscydozę – jeżeli ktoś się dziwi, pyta, boi się – proszę dać mu do przeczytania ten poradnik. Dzięki temu poprawi się wiedza w społeczeństwie o tej wciąż zbyt mało znanej chorobie.

## Jak wychowywać dziecko chore na mukowiscydozę?

Bardzo ważne jest nastawienie i podejście rodziców do choroby. Zdarza się, że rodzice na swoje dziecko patrzą z ogromną miłością, ale często przez pryzmat mukowiscydozy: „musi brać leki do końca życia, nie może być tak beztroskie jak rówieśnicy, wielu rzeczy nie może robić, nie wiadomo, jak długo będzie żył/a". W konsekwencji koncentrują się na tym, żeby dziecku wynagrodzić chorobę. Robią to w różny sposób: spełniają wszelkie zachcianki, pobłażają, wyręczają, nie powierzają obowiązków. Niestety wyrządzają tym dziecku krzywdę, gdyż podstawą zdrowego rozwoju są jasne zasady funkcjonujące w domu.

By czuć się dobrze i bezpiecznie, dziecko musi wiedzieć, co mu wolno, a czego nie, musi znać granice, mieć poczucie, że coś od niego zależy. Przez nadmierne pobłażanie i nadopiekuńczość nie nauczy się ono samodzielności i odpowiedzialności. Dodatkowo, kiedy widzi, że traktowane jest szczególnie, specjalnie ze względu na mukowiscydozę, jego poczucie bycia chorym, ale również innym niż rówieśnicy, jest silne.

Namawiam do dołożenia wszelkich starań, aby dziecko miało jak najbardziej „normalne" dzieciństwo. Dotyczy to wszystkich obszarów wychowawczych, np. nauki samoobsługi i samodzielności, tworzenia możliwości kontaktów społecznych, powierzania obowiązków domowych, uczenia przyjmowania perspektywy innych osób (dzieci chore często zachowują się bardzo egocentrycznie), nawiązywania relacji rówieśniczych. Są rodziny, gdzie chore dzieci funkcjonują tak samo jak ich zdrowe rodzeństwo. Nie odczuwają nadmiaru obowiązków, a wręcz przeciwnie – ich poczucie „inności" prawie nie występuje. Mają takie same zainteresowania jak rówieśnicy, uprawiają sport, mają przyjaciół i kolegów. Choroba jest jednym z elementów ich życia, a leczenie, mimo że zabiera dużo czasu, nie dominuje w planie dnia.

## Jak budować relację dziecka z lekarzem?

Opieka pediatryczna obejmuje okres od momentu diagnozy do osiągnięcia pełnoletności. Dziecko przechodzi wiele etapów: niemowlęctwo, wiek przedszkolny, szkolny, okres dojrzewania i w końcu osiągnięcie dorosłości. W pierwszym okresie z lekarzem rozmawiają wyłącznie rodzice, ale wraz z upływem czasu nawiąże się także relacja lekarza z pacjentem. Dużo zależy od lekarza, ale również od rodziców. Warto stworzyć dziecku taką możliwość, zachęcać do samodzielnej rozmowy z lekarzem (nie wyręczać i nie odpowiadać za dziecko), postarać się, żeby dziecko samo powiedziało, jak się czuje, jak wygląda jego leczenie. W ten sposób małymi krokami uczymy je odpowiedzialności za chorobę i leczenie (będzie czuło, że dużo od niego zależy). Wraz z wiekiem samodzielność dziecka w zakresie leczenia będzie się zwiększać i idealną sytuacją jest, że to ono rozmawia z lekarzem na temat przyjmowanych leków, metod drenażu itp. Rodzice nie mogą zupełnie stracić kontroli, gdyż w okresie nastoletnim zdarzają się momenty, kiedy dziecko zaczyna się buntować, eksperymentować i wtedy trzeba szybko reagować.

Ważne jest, żeby w dzieciństwie nie straszyć lekarzem, pielęgniarką, zastrzykami. U dziecka może wtedy powstać strach przed szpitalem lub wizytą w poradni. Jeśli u dziecka dominuje uczucie lęku, trudno oczekiwać, że nawiąże ono dobrą relację z lekarzem lub chętnie przyjedzie do szpitala na hospitalizację.

## Jak znaleźć czas na te wszystkie zabiegi?

Przestrzeganie wszystkich zaleceń jest bardzo czasochłonne. Jednak po pewnym czasie uczymy się włączać je do planu dnia jako nieodzowny element życia. Leczenie i wszystkie zabiegi stają się pewnego rodzaju codzienną rutyną.

Jednak każdemu zdarzają się momenty, kiedy po prostu nie chce mu się wykonywać swoich obowiązków. Nie ma problemu, jeżeli dotyczy to błahej czynności, lecz jeśli chodzi o leczenie, nie można pozwolić sobie na takie „odpuszczanie".

W jaki więc sposób motywować się do podjęcia wysiłku i wykonania inhalacji i drenażu czy innych czynności związanych z leczeniem? Przyzwyczajeni jesteśmy do tego, że motywujemy się strachem. Myślimy o wszystkich konsekwencjach, do jakich prowadzi zaniedbywanie leczenia. Wyobraźnia

podsuwa nam najgorsze scenariusze. Strach jest najsilniejszym motywatorem, ale krótkotrwałym. Nie można przecież przez całe życie się bać. Dlatego można zauważyć, że zabiegi fizjoterapeutyczne najlepiej wykonywane są przed wizytą u lekarza, po wizycie czy po wyjściu ze szpitala.

Bardziej korzystnym motywatorem jest nadzieja. Nadzieja na to, że to, co robię, ma sens, że pod wpływem moich działań moje dziecko będzie w dobrym stanie zdrowia, że zabiegi fizjoterapeutyczne są metodą utrzymania go w dobrej formie. Leczę moje dziecko, bo chcę, by było w dobrej kondycji, bo mi na tym zależy.

## Literatura


1. Boeck K. de, Southern K.W. (red.), *The early cystic fibrosis years*, European Cystic Fibrosis Society, Karup 2018
2. Borawska-Kowalczyk U., *Aspekty psychologiczne w mukowiscydozie* [w:] *Mukowiscydoza – choroba wieloukładowa,* red. D. Sands, wyd. II, Termedia, Poznań 2021, s. 345–375
3. Cystic Fibrosis Fundation, *What about siblings. Helping my family cope*, https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/Mental%20Health/What-About-Siblings-Helping-My-Family-Cope.pdf
4. Cystic Fibrosis Fundation, *CF and mental health. Parents,* https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/Mental%20Health/CF-and-Mental-Health.pdf

ISBN 978-83-88767-94-4

Instytut
Matki i Dziecka

VERTEX