

TSÜSTILINE FIBROOS

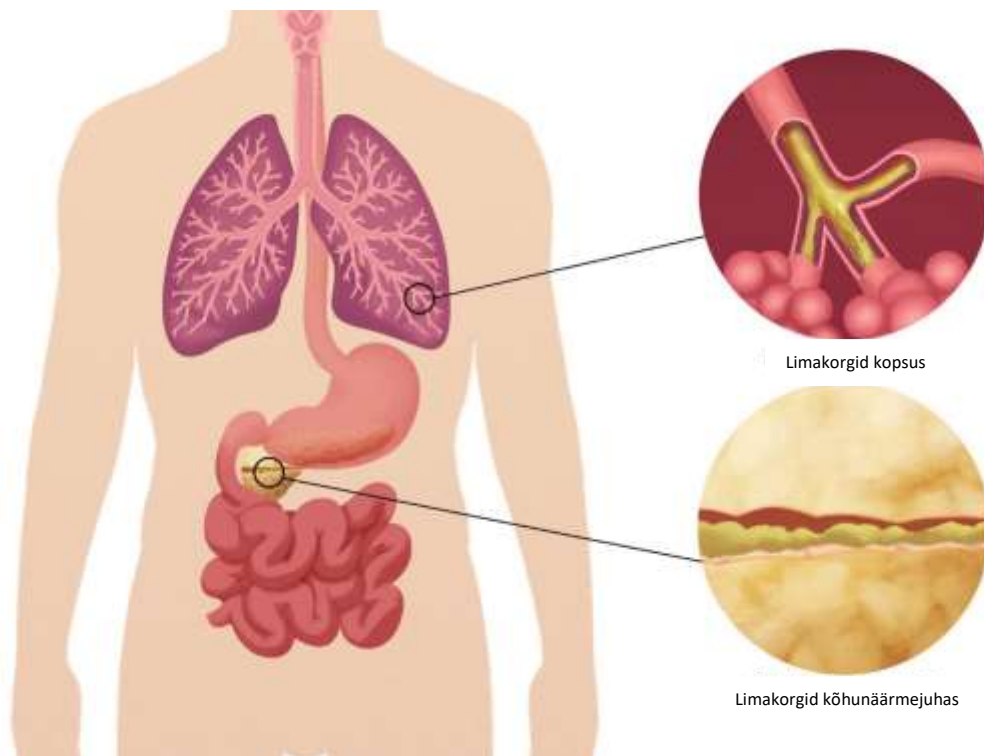
ORPHA: 586; OMIM: 219700

Ülevaade

Tsüstiline fibroos (ing. k. *cystic fibrosis*) on pärilik haigus, mille puhul on häiritud normaalse koostisega keha sekreetide tootmine, mis omakorda mõjutab erinevate organsüsteemide toimimist. Tsüstilise fibroosi (TF) puhul on iseloomulik klassikaline sümptomite triaad: krooniline kopsuhaigus, kõhunäärme eksokriinne (välisõrenäärmete) puudulikkus ning higi soolasuse tõus.

Tekkemehhanism

TF on tingitud mutatsioonist 7. kromosoomis CFTR geenis, mistõttu häirub mineraalide ja vee tasakaal kõigis keha sekreetides ning sekreetide viskoossus tõuseb seetõttu oluliselt. Keha sekrete toodavad spetsiaalsed näärmed, mis läbi vastavate juhade kehavedelikke eritavad, kas seesmiselt (kopsudes hingamisteedesse või kõhunäärme soolestikku) või väliselt (nt higi tootmine higinäärmete kaudu naha pinnale). Kui normaalselt liigub viskoosne kehasekreet läbi näärmejuha oma toimekohta, siis tsüstilise fibroosi korral näärmejuhade ummistuvad paksu ja kleepuva sekreediga, mis seetõttu põhjustab juha obstruktsiooni (ahenemist). Tihke sekreet on heaks söötmeiks bakteritele, mis soodustavad infektsiooni ja kroonilise põletiku teket erinevates organites, peamiselt kopsus ja kõhunäärmes.



Joonis 1. Tihke lima peetumine hingamisteedes ja kõhunäärmejuhas. Modifitseeritud. (*Miles for Cystic Fibrosis, 2021*)

Esinemissagedus

Tsüstiline fibroos on kõige sagedasem eluiga lühendav geneetiline haigus valgel rassist. Eestis on tsüstilise fibroosi esinemissagedus 1 juhtum 4500 elussünni kohta. Euroopas on levimus 1 juhtum 5000 elussünni kohta (*Orphanet*).

Kliiniline pilt ja avaldumine

Tsüstiline fibroos on olemuselt krooniline, süvenev haigus ning võib haarata kõiki organsüsteeme. Klassikalistel juhtudel esineb progresseeruv obstruktiivne kopsuhaigus, kõhunäärme eksokriinne (välisõrenäärme) puudulikkus ja klooriioonide kontsentratsiooni suurenemine higis. Soolestik, maks ja suguorganid võivad samuti olla haaratud. Haiguse kliiniline avaldumine ja raskusaste võivad varieeruda raskest kahjustusest (mitme organi haaratus) kuni kerge kahjustuseni (ühe organi haaratus) või asümptomaatiliseni (ainult higinäärmete haaratus).

TF sümptomid võivad esmakordselt avalduda mis tahes vanuses, kuid enamikul haigeist ilmnevad haigusnähud siiski esimestel eluaastatel.

Hingamisteede poolsed kaebused:

- Krooniline köha (produktiivne), vilistav hingamine, õhupuudus
- Sagedased alumiste hingamisteede nakkused ja bakteriaalsed põletikud. Korduvad kopsuinfektsioonid põhjustavad kroonilist kopsukahjustust
- Püsivad muutused kopsuröntgenil: bronhide pöördumatu laienemine (bronhektaasiad), kopsu või selle osa kokkulangemine (ateleaktaasid), põletikulised vedeliku kogumid (infiltraadid)
- Alumiste hingamisteede ahenemise nähud
- Ninapolüübid, mis põhjustavad ninahingamistaksitust
- Varjustused põskkoobastes kompuutertomograafilisel uuringul
- Trummipulksõrmed, uuriklaasküüned (kroonilisest õhupuudusest)

Seedetraktipoolsed kaebused:

- Toitumuslikud häired: kaalu- ja kasvupeetus; toitainete defitsiit *Kõhunäärme toodab seedimiseks vajalikke aineid, mis sekreedi näol pankreasejuha kaudu soolestikku sekreteeritakse. Selle funktsiooni häirumisel tekivad probleemid toitainete lagundamisel ja imendumisel ning võib kujuneda toitainete defitsiit, mis lapseas tingib kasvu ja kaalu mahajäämuse.*
- Kõhulahtisus (rasvroe) *Seedumata rasv tekitab spetsiifilise väljanägemise ja lõhnaga kõhulahtisust.*
- Maksapuudulikkus *Maksapuudulikkus võib kujuneda kui ummistub sapijuha. Sapijuha ülesandeks on sapi transport maksast soolestikku. Obstruktsioon sellel teekonnal tekitab maksakahjustust, mis võib viia elutähtsa organi sidekoestumise ja puudulikkuseni.*
- Diabeet (suhkruhaigus) *Kõhunäärme toodab ka veresuhkru taseme reguleerimiseks vajaminevat insuliini, tsüstilise fibroosi patsientidel võib insuliini puuduse foonil kujuneda diabeet.*

- | | |
|---|--|
| - Mekooniumiileus | <i>10-20%-l on esimeseks haiguse avaldumiseks vastsündinueas mekoonium-niudesoole obstruktsioon (esmasroo peetumine soolestikus).</i> |
| - Distaalne intestinaalne obstruktsiooni sündroom | <i>Toidu, lima ja rooja takistus soolestikus. Selline takistus sooles võib põhjustada kõhuvalu, puhitust, kõhukrampe, iiveldust ja söögiisu vähenemist. Rasketel juhtudel võib esineda oksendamist ja kõhulahtisust.</i> |

Higinäärmete poolsed kaebused:

- | | |
|-----------------------|---|
| - Südame rütmihäired | <i>Tsüstilise fibroosi korral on häiritud soolade tagasiimendumine higist, mis tingib higi suurenenud naatriumi ja kloriidide sisalduse. Selle tagajärjel häirub keha mineraalide tasakaal, mis võib põhjustada südame rütmihäireid ja keha ülekuumenemist.</i> |
| - Keha ülekuumenemine | |

Suguorganite poolsed kaebused:

Tsüstilise fibroosiga poisslaps võib olla sündinud ilma seemnejuhata või on seemnejuha tihke sekreedi tõttu läbimatu. Seemnejuha on oluline spermi väljaviimiseks testistest. Seemnejuha puudus või läbimatus põhjustab **viljatust**. Tütarlastel võib samuti esineda viljatust tingituna emaka limaskestast sekreedi muutustest ja ebaregulaarsest menstruatsioonist.

Põhjused

Tsüstiline fibroos on autosoom-retsessiivne haigus. See tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunu mõlemad geeni alleelid kannavad muutust CFTR geenis. Haigestunud isiku kumbki vanem kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on terve ja vanematel seega haigus ei avaldu. Kordusrisk vanematel tsüstilise fibroosiga lapse sünniks on 25%.

Haigestunu pärandab haigust põhjustava muutuse oma lastele:

- Kui partner kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust, siis kordusrisk on 50%
- Kui partner on samuti homosügoot, siis 100%
- Kui partner ei kannata haigusseoselist muutust, siis väga madal, võrreldav tavapopulatsiooniga.

Ravi ja jälgimine

Tsüstilise fibroosil puudub põhjuslik ravi, haiguse käsitlus keskendub sümptomite leevendamisele ja nakkushaiguste ennetamisele. Hingamisteede sekreedi vedeldamine (mukolüütikumidega) ja lima koguse vähendamine aitab ära hoida infektsioonide teket kopsudes ja hingamisteedes. Hingamisteede infektsioonide raviks on olemas inhalaatorid. Krooniliste bakteriaalsete kopsupõletike puhul on vajalik antibiootikumravi, mis sõltuvalt bakterist ja tundlikkusest antibiootikumile võib pidevalt muutuda. Kõhunäärme puudulikkuse korral on vajalik vitamiinide, ensüümide ja toitainete asendus soodustamiseks toidu lagundamist ja imendumist. Diabeedi korral on vajalik insuliinravi.

Tsüstilise fibroosi patsient jääb pediaatri, kõrva-nina-kurguarsti ja pulmonoloogi jälgimisele.

Vajalik oleks vaktsineerimine riiklikus immuniseerimiskavas olevate vaktsiinidega ning lisaks ka pneumokokknakkuse, Covid-19 ja gripi vastu (Terviseamet - immuniseerimiskava välised vaktsiinid ja nende kasutamine, covid-19 minu lisatud).

Vajadusel ja sõltuvalt terviseprobleemidest füsioteraapia ja taastusravi.

Prognosis

Tsüstiline fibroos on raske haigus, kuid varajane diagnoosimine, paremad teadmised haigusest ja sümptomaatilise ravi võimalused on tunduvalt tõstnud haigete elukvaliteeti ja väljavaateid. Peamiseks tervises seisundi allakäiguks ja surmapõhjuseks on kopsuhaigused.

Kasulikud lingid:

EESTI TSÜSTILISE FIBROOSI ÜHING - <https://etfy.ee/>

Kasutatud allikad:

<http://www.orpha.net>

<https://rarediseases.org>

Eesti Arst