



MUKOWISCYDOZA

choroba wieloukładowa

Pod redakcją
Doroty Sands

Wydanie II uzupełnione

MUKOWISCYDOZA

choroba wieloukładowa

Certified



Corporation

A photograph of a woman with long brown hair, wearing a red and black plaid shirt, sitting in a field of tall grass at sunset. She is looking up and to the left, with her hands resting on the grass. The background is a warm, golden sunset over a hazy landscape.

AWAKEN THE LUNGS

DALSZE INFORMACJE DOSTĘPNE NA ŻYCZENIE

CHIESI POLAND SP. Z O.O.
Al. Jerozolimskie 134; 02-305 Warszawa
tel.: (22) 620 14 21; info-pl@chiesi.com; www.chiesi.pl



MUKOWISCYDOZA

choroba wieloukładowa

Pod redakcją
Doroty Sands

Wydanie II uzupełnione

Mukowiscydoza – choroba wieloukładowa

pod redakcją prof. dr hab. n. med. Doroty Sands

Copyright © by Termedia Wydawnictwa Medyczne, Poznań 2021

Wszystkie prawa zastrzeżone.

Żaden z fragmentów książki nie może być publikowany w jakiegokolwiek formie bez wcześniejszej pisemnej zgody wydawcy. Dotyczy to także fotokopii i mikrofilmów oraz nagrywania, a także rozpowszechniania za pośrednictwem nośników elektronicznych.

TERMEDIA

Termedia Wydawnictwa Medyczne
ul. Kleberga 2
61-615 Poznań
tel./faks +48 61 822 77 81
e-mail: termedia@termedia.pl
<http://www.termedia.pl>

Termedia Wydawnictwa Medyczne
Poznań 2021
Wydanie II uzupełnione

Książka ukazała się dzięki wsparciu firmy ROCHE.



ISBN: 978-83-7988-387-5

Wydawca dołożył wszelkich starań, aby cytowane w podręczniku nazwy leków, ich dawki oraz inne informacje były prawidłowe. Wydawca ani autorzy nie ponoszą odpowiedzialności za konsekwencje wykorzystania informacji zawartych w niniejszej publikacji. Każdy produkt, o którym mowa w książce, powinien być stosowany zgodnie z odpowiednimi informacjami podanymi przez producenta. Ostateczną odpowiedzialność ponosi lekarz prowadzący.

SPIS TREŚCI

ZESPÓŁ AUTORÓW	9
PRZEDMOWA	13
DOROTA SANDS	
CZĘŚĆ I	
EPIDEMIOLOGIA I PATOFIZJOLOGIA MUKOWISCYDOZY	15
ROZDZIAŁ 1	
Epidemiologia i opieka nad chorymi w Polsce według standardów europejskich	17
DOROTA SANDS, ANDRZEJ POGORZELSKI, ANNA SKOCZYŁAS-LIGOCKA, ŁUKASZ WOŹNIACKI	
ROZDZIAŁ 2	
Organizacja pracy w centrum mukowiscydozy i zarządzanie opieką nad pacjentami	27
ŁUKASZ WOŹNIACKI, DOROTA SANDS, SZCZEPAN COFTA	
ROZDZIAŁ 3	
Genetyczne podłoże mukowiscydozy	35
KATARZYNA WERTHEIM-TYSAROWSKA, AGNIESZKA SOBCZYŃSKA-TOMASZEWSKA, JERZY BAL	
ROZDZIAŁ 4	
Patofizjologiczne podstawy zaburzeń w mukowiscydozie	43
KATARZYNA WERTHEIM-TYSAROWSKA, JERZY BAL	
CZĘŚĆ II	
DIAGNOSTYKA MUKOWISCYDOZY	49
ROZDZIAŁ 5	
Zasady rozpoznawania mukowiscydozy	51
KATARZYNA ZYBERT, ANNA NOWAKOWSKA, DOROTA SANDS	
ROZDZIAŁ 6	
Badania przesiewowe noworodków	61
KATARZYNA ZYBERT, DOROTA SANDS	
ROZDZIAŁ 7	
Diagnostyka molekularna	71
AGNIESZKA SOBCZYŃSKA-TOMASZEWSKA, KAMILA CZERSKA, KATARZYNA WERTHEIM-TYSAROWSKA	

ROZDZIAŁ 8	
Nieplodność męska a nosicielstwo mutacji genu <i>CFTR</i>	83
JAN KAROL WOLSKI	
ROZDZIAŁ 9	
Poradnictwo genetyczne	87
TADEUSZ MAZURCZAK, ANNA KUTKOWSKA-KAŻMIERCZAK	
ROZDZIAŁ 10	
Badania czynnościowe układu oddechowego	91
ŁUKASZ WOŹNIACKI, MAGDALENA POSTEK, KATARZYNA WALICKA-SERZYSKO	
ROZDZIAŁ 11	
Rola badań obrazowych w diagnostyce i monitorowaniu mukowiscydozy	113
MARIA ULIASZ, JOANNA JAWORSKA	
CZĘŚĆ III	
ASPEKTY KLINICZNE MUKOWISCYDOZY – UKŁAD ODDECHOWY	209
ROZDZIAŁ 12	
Zakażenia dróg oddechowych w mukowiscydozie – rola zakażeń krzyżowych	211
JUSTYNA MILCZEWSKA, WOJCIECH SKORUPA, KATARZYNA WALICKA-SERZYSKO	
ROZDZIAŁ 13	
Leczenie przewlekłej choroby oskrzelowo-płucnej	235
KATARZYNA WALICKA-SERZYSKO, WOJCIECH SKORUPA	
ROZDZIAŁ 14	
Rola fizjoterapii w mukowiscydozie	245
TERESA ORLIK, NATALIA JENERALSKA, ALEKSANDRA CICHOCKA	
ROZDZIAŁ 15	
Zaostrzenie choroby oskrzelowo-płucnej	257
WOJCIECH SKORUPA, JUSTYNA MILCZEWSKA, KATARZYNA WALICKA-SERZYSKO	
ROZDZIAŁ 16	
Przewlekłe zapalenie zatok przynosowych u chorych na mukowiscydozę	263
TOMASZ GOTLIB	
ROZDZIAŁ 17	
Powikłania nieinfekcyjne	271
KATARZYNA WALICKA-SERZYSKO, WOJCIECH SKORUPA	
ROZDZIAŁ 18	
Leczenie przyczynowe mukowiscydozy	285
DOROTA SANDS, ANNA WOŁKOWICZ	

ROZDZIAŁ 19	
Niewydolność oddychania	295
KATARZYNA WALICKA-SERZYSKO, JOANNA JAWORSKA	
ROZDZIAŁ 20	
Przeszczepianie płuc w mukowiscydozie	303
KATARZYNA WALICKA-SERZYSKO, MARIA PIOTROWSKA, BARTOSZ KUBISA	
ROZDZIAŁ 21	
Opieka paliatywna nad dziećmi chorymi na mukowiscydozę	321
MAREK KARWACKI	
CZĘŚĆ IV	
ASPEKTY KLINICZNE MUKOWISCYDOZY – POZAPŁUCNE MANIFESTACJE CHOROBY I OPIEKA WIELOSPECJALISTYCZNA	343
ROZDZIAŁ 22	
Postępowanie żywieniowe w mukowiscydozie	345
MONIKA MIELUS, MAŁGORZATA SUROWIECKA	
ROZDZIAŁ 23	
Problemy związane z czynnością przewodu pokarmowego, trzustki i wątroby u dzieci z mukowiscydożą	377
MAREK WOYNAROWSKI, BEATA ORALEWSKA, MICHAŁ SZCZEPAŃSKI, MIKOŁAJ TEISSEYRE	
ROZDZIAŁ 24	
Niedrożność smółkowa	421
EWA SAWICKA	
ROZDZIAŁ 25	
Zaburzenia tolerancji glukozy i cukrzyca w przebiegu mukowiscydozy	433
KATARZYNA WALICKA-SERZYSKO, MONIKA MIELUS, MAŁGORZATA SUROWIECKA, EDYTA JABŁOŃSKA-WYPUSTEK	
ROZDZIAŁ 26	
Inne zaburzenia występujące u pacjentów chorych na mukowiscydozę	447
JUSTYNA MILCZEWSKA, MONIKA MIELUS, TOMASZ RAWO	
ROZDZIAŁ 27	
Opieka ginekologiczno-położnicza nad pacjentkami chorymi na mukowiscydozę	459
MONIKA HANYŻ, JOANNA JAWORSKA	
ROZDZIAŁ 28	
Aspekty psychologiczne w mukowiscydozie	469
URSZULA BORAWSKA-KOWALCZYK	
ANEKS	485



**MOCNE DOWODY
NAUKOWE Z 30 BADAŃ
KLINICZNYCH²**



**OPATENTOWANA
TECHNOLOGIA
MINIMIKROSFER²**



**TERAPIA ZALECANA
W WYTYCZNYCH^{1,3}**

W terapii substytucyjnej ZNT* preferowane są preparaty dojelitowe zawierające enzymy w postaci mikrosfer lub minimikrosfer o wielkości mniejszej niż 2 mm^{1,3}.

**Zalecana dawka lipazy do głównego posiłku
powinna wynosić minimum**

30 000 – 50 000 j.Ph.Eur
(2 kapsułki Kreon 25 000)



40 000 – 50 000 j.Ph.Eur
(2 kapsułki Kreon 25 000)



oraz połowę tej dawki do przekąsek
(1 kapsułka Kreon 25 000)

**Zalecenia diagnostyczne
i terapeutyczne w PZT****

**Wytyczne dotyczące diagnostyki
i leczenia PZT****

ZESPÓŁ AUTORÓW

prof. dr hab. n. med. Dorota Sands – redaktor naukowy

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

prof. dr hab. n. med. Jerzy Bal

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

dr n. o zdr. Urszula Borawska-Kowalczyk

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

mgr Aleksandra Cichocka

Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

dr hab. n. med. Szczepan Cofta

Katedra i Klinika Pulmonologii, Alergologii i Onkologii Pulmonologicznej UM
w Poznaniu, Szpital Kliniczny Przemienienia Pańskiego UM w Poznaniu

dr n. med. Kamila Czerska

Centrum Medyczne MedGen w Warszawie

dr hab. n. med. Tomasz Gotlib

Klinika Otolaryngologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny

lek. Monika Hanyż

Klinika Położnictwa i Ginekologii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

lek. Edyta Jabłońska-Wypustek

Poradnia Diabetologiczna, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

lek. Joanna Jaworska

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

mgr Natalia Jeneralska

Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

dr n. med. Marek Karwacki

Katedra i Klinika Onkologii, Hematologii Dziecięcej, Transplantologii Klinicznej i Pediatrii, Warszawski Uniwersytet Medyczny

dr hab. n. med. Bartosz Kubisa

Klinika Chirurgii Klatki Piersiowej i Transplantacji PUM, Samodzielny Publiczny Wojewódzki Szpital Zespolony w Szczecinie

dr n. med. Anna Kutkowska-Kaźmierczak

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

prof. dr hab. n. med. Tadeusz Mazurczak

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

dr n. o zdr. Monika Mielus

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

dr n. med. Justyna Milczewska

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

dr n. med. Anna Nowakowska

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

dr n. med. Beata Oralewska

Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii,
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

dr n. kul. fiz. Teresa Orlik

Zakład Usprawniania Leczniczego, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

dr n. med. Maria Piotrowska

Klinika Chirurgii Klatki Piersiowej i Transplantacji PUM, Samodzielny Publiczny Wojewódzki Szpital Zespolony w Szczecinie

dr n. med. Andrzej Pogorzelski

Klinika Pneumonologii i Mukowiscydozy, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc
w Rabce-Zdroju

dr n. med. i n. o zdr. Magdalena Postek

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

lek. Tomasz Rawo

Klinika Chirurgii Kręgosłupa i Ortopedii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

prof. nadzw. dr hab. n. med. Ewa Sawicka

Klinika Chirurgii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

mgr Anna Skoczylas-Ligocka

Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą w Rabce-Zdroju

lek. Wojciech Skorupa

I Klinika Chorób Płuc, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc w Warszawie

dr n. med. Agnieszka Sobczyńska-Tomaszewska

Centrum Medyczne MedGen w Warszawie

diet. Małgorzata Surowiecka

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy

w Dziekanowie Leśnym

lek. Michał Szczepański

Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii,

Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

dr n. med. Mikołaj Teisseyre

Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii,

Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

dr n. med. Maria Uliasz

Zakład Diagnostyki Obrazowej, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy

w Dziekanowie Leśnym

dr n. med. Katarzyna Walicka-Serzysko

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy

w Dziekanowie Leśnym

dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

lek. Jan Karol Wolski

Klinika Nowotworów Układu Moczowego Narodowy Instytut Onkologii

im. Marii Skłodowskiej-Curie – Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

Przychodnia Lekarska „nOvum” w Warszawie

lek. Anna Wołkowicz

Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy

w Dziekanowie Leśnym

prof. dr hab. n. med. Marek Woynarowski

Collegium Medicum – Instytut Nauk Medycznych, Uniwersytet Jana
Kochanowskiego w Kielcach

Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy

w Dziekanowie Leśnym

lek. Łukasz Woźniacki

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

dr n. med. Katarzyna Zybert

Zakład i Klinika Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
Centrum Leczenia Mukowiscydozy, SZPZOZ im. Dzieci Warszawy
w Dziekanowie Leśnym

PRZEDMOWA

Szanowni Państwo,

cieszymy się z pozytywnego przyjęcia pierwszego wydania naszej monografii, potwierdzonego bardzo szybkim wyczerpaniem całego nakładu. Satysfakcją sprawiła nam informacja, że książka służy nie tylko lekarzom na co dzień zajmującym się mukowiscydozą, ale również lekarzom przygotowującym się do egzaminów specjalizacyjnych, a także dietetykom, fizjoterapeutom i psychologom zaangażowanym w leczenie chorych w ramach zespołów wielodyscyplinarnych.

Dynamiczny rozwój nowych terapii przyczynowych w mukowiscydozie zdopinguwał nas do szybkiej pracy nad drugim wydaniem, uzupełnionym o najnowsze osiągnięcia biotechnologii. W odpowiedzi na żywe zainteresowanie książką wśród specjalistów spoza pulmonologii, poszerzyliśmy znacząco działy dotyczące gastroenterologii, radiologii i fizjoterapii. Z myślą o kadrze zarządzającej szpitalami przygotowaliśmy praktyczny rozdział dotyczący **organizacji ośrodka mukowiscydozy** zgodnie z aktualnymi standardami europejskimi.

Drugie wydanie monografii w formie e-booka pozwoliło nam pokonać barierę objętości opracowania drukowanego oraz znacznie poprawić i unowocześnić rozdział prezentujący wyniki diagnostyki obrazowej.

Życzę dobrej lektury!
Dorota Sands
Warszawa, grudzień 2021 r.



Prof. dr hab. n. med. Dorota Sands posiada specjalizacje z zakresu pediatrii, alergologii, chorób płuc oraz chorób płuc dzieci. Jest autorką ponad 100 publikacji naukowych.

Podczas wieloletniej pracy w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie odbyła liczne staże szkoleniowe w najlepszych ośrodkach pulmonologicznych, m.in. Royal Brompton Hospital w Londynie oraz Uniwersyteckiej Klinice Pulmonologii i Alergologii w Grazu (jako stypendystka American-Austrian Foundation). Badania habilitacyjne prowadziła podczas stypendium na Uniwersytecie w Leuven (Belgia). *Know-how* zdobyte w pionierskim ośrodku mukowiscydozy w Polsce (IMI_D w Warszawie) przekazuje członkom swojego wielodyscyplinarnego zespołu, który jest unikatowy w Polsce i znany za granicą. Od stycznia 2017 roku jest związana z SZPZOZ im. Dzieci Warszawy w Dziekanowie Leśnym, gdzie pełni funkcję kierownika Centrum Leczenia Mukowiscydozy (CLM). Jako pracownik naukowy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie kieruje także Zakładem i Kliniką Mukowiscydozy powstałą na bazie Klinicznego Oddziału Chorób Płuc Szpitala w Dziekanowie Leśnym.

Jako uznany ekspert międzynarodowy z wieloletnim doświadczeniem w prowadzeniu badań klinicznych jest współautorką standardów europejskich dotyczących leczenia i organizacji centrum mukowiscydozy, które skutecznie wdraża w Centrum Leczenia Mukowiscydozy, będącym modelowym ośrodkiem leczenia tej choroby w Polsce.

*Książkę tę dedykuję mojej Nieocenionej Nauczycielce
[dr n. med. Annie Nowakowskiej],
która przekazała mi zarówno warsztat kliniczny,
jak i nauczyła szacunku do człowieka.*

