

Guidelines

Mukowiscydoza: rozpoznanie i postępowanie

• Wytyczne NICE 78 •

PRZEDRUK

Opracowanie niniejszego przedruku *Wytycznych* zostało sfinansowane przez firmę F. Hoffmann La-Roche Ltd. Pełne oświadczenie znajduje się po wewnętrznej stronie przedniej okładki.

W przypadku opisywanego w wytycznych klinicznych leczenia obejmującego podawanie leków, czytelnicy powinni zapoznać się z pełnym zestawieniem charakterystyk produktu, aby uzyskać informacje na temat licencjonowanego wskazania i znaczenia klinicznego przeciwwskazań stosowania produktu, specjalnych środków ostrożności, interakcji z innymi lekami, działań niepożądanych lub przedawkowania. Chociaż dołożono wszelkich starań w celu zapewnienia jak największego stopnia dokładności niniejszego podsumowania *Wytycznych*, nie zwalnia to z wymogu dokonywania oceny klinicznej. Jednocześnie wydawca nie przyjmuje odpowiedzialności za jakiegokolwiek błędy i pominięcia.

Opracowanie i wydruk niniejszego przedruku *Wytycznych* zostało sfinansowane przez firmę F. Hoffmann La-Roche Ltd. Niniejszy przedruk został sprawdzony pod kątem poprawności merytorycznej. Firma F. Hoffmann La-Roche Ltd nie wprowadziła żadnych zmian w jego treści.

© National Institute for Health and Care Excellence (2017) Cystic fibrosis: diagnosis and management. Do pobrania na stronie: <https://www.nice.org.uk/guidance/ng78>

Wszelkie prawa zastrzeżone. Podlega powiadomieniu o prawach.

Wytyczne NICE są przygotowywane dla Narodowej Służby Zdrowia (National Health Service) w Anglii, podlegają regularnym przeglądom i mogą zostać zaktualizowane lub wycofane. NICE zrzeka się odpowiedzialności za wykorzystanie wytycznych w treści tego produktu/publikacji.

Podczas opracowywania niniejszego przedruku *Wytycznych* nie doszło do żadnego kontaktu pomiędzy sponsorami a Instytutem NICE.

Poglądy i opinie w niniejszym przedruku niekoniecznie muszą być zgodne z wyrażanymi przez firmę F. Hoffmann La-Roche Ltd, jak również z poglądami i opiniami zawartymi w *Wytycznych*, ich wydawcy, doradców lub reklamodawców.

MGP Ltd jest właścicielem praw autorskich marki *Wytycznych*, jej logo oraz wzoru i formatu niniejszego przedruku podsumowania *Wytycznych*.

Wydrukowane na potrzeby Roche Polska Sp. z o.o.

Mukowiscydoza: rozpoznanie i postępowanie

National Institute for Health and Care Excellence

- Niniejsze podsumowanie *Wytycznych* zawiera tylko kluczowe zalecenia; każdy wyróżniony tekst odnosi się do pełnego dokumentu *Wytycznych*, dostępnego na stronie www.nice.org.uk/ng78, który zawiera pełny zestaw zaleceń dotyczących:
 - przejścia pod opiekę dla osób dorosłych;
 - powikłań mukowiscydozy;
 - infekcji płucnych;
 - interwencji żywieniowych i zewnątrzwydzielniczej niewydolności trzustki;
 - choroby wątroby;
 - cukrzycy związanej z mukowiscydozą;
 - gęstości mineralnej kości;
 - oceny psychologicznej.

Rozpoznanie mukowiscydozy

- Mukowiscydozę można rozpoznać na podstawie:
 - dodatnich wyników testu u osób bez objawów, na przykład w oparciu o badanie przesiewowe u niemowląt (test immunoreaktywnej tripsyny w suchej kropli krwi), a także test potowy i badanie genetyczne w celu uzyskania potwierdzenia, **lub**
 - objawów klinicznych wspartych wynikami testu potowego lub badania genetycznego w celu uzyskania potwierdzenia, **lub**
 - samych objawów klinicznych (w rzadkich przypadkach) u osób z objawami, które uzyskały prawidłowe wyniki testu potowego lub badania genetycznego.
- Przeprowadź ocenę pod kątem mukowiscydozy i, gdy jest to klinicznie uzasadnione, wykonaj test potowy (u dzieci i młodzieży w wieku 12–17 lat) lub badanie genu mukowiscydozy (u dorosłych) u osób, u których występuje co najmniej jedno z poniższych:
 - przypadek w rodzinie;
 - wrodzona atrezja jelita cienkiego;
 - niedrożność smółkowa;
 - objawy i oznaki sugerujące zespół zaburzeń drożności jelita biodrowego;
 - słabnący wzrost (u niemowląt i małych dzieci);
 - niedożywienie;
 - nawracające i przewlekłe choroby płuc, takie jak:
 - nawracające zapalenie dolnych dróg oddechowych;
 - kliniczne lub radiologiczne objawy choroby płuc (w szczególności rozstrzenie oskrzeli);
 - utrzymujące się zmiany w RTG klatki piersiowej;
 - przewlekły mokry / produktywny kaszel.

- przewlekła choroba zatok;
- azoospermia z niedrożności (u młodzieży i dorosłych);
- ostre lub przewlekłe zapalenie trzustki;
- zespół złego wchłaniania;
- wypadanie odbytnicy (u dzieci);
- zespół pseudo-Barttera.
- Osoby z podejrzeniem mukowiscydozy należy skierować do specjalistycznego ośrodka ds. mukowiscydozy, jeśli:
 - uzyskano u nich dodatni lub niejednoznaczny wynik testu potu;
 - ich ocena sugeruje, że mają mukowiscydozę, ale wyniki ich badań są prawidłowe;
 - badanie genetyczne ujawnia 1 lub więcej mutacji mukowiscydozy.

Informowanie i udzielanie wsparcia

- Osobom, u których niedawno zdiagnozowano mukowiscydozę, a także członkom ich rodzin lub opiekunom (stosownie do przypadku) należy zapewnić możliwość omówienia ich wątpliwości.
- Informowanie i udzielanie wsparcia powinno być przeprowadzane przez personel medyczny posiadający doświadczenie w leczeniu mukowiscydozy.
- Osobom z podejrzaną lub zdiagnozowaną mukowiscydożą, a także członkom ich rodzin lub opiekunom (stosownie do przypadku) należy zapewnić odpowiednie informacje, które są oni w stanie zrozumieć, oraz możliwość przeprowadzenia rozmowy na takie tematy jak:
 - ich diagnoza;
 - monitorowanie ich stanu;
 - możliwości postępowania w przypadku ich stanu;
 - możliwe lub istniejące powikłania lub choroby współistniejące;
 - znaczenie choroby w samodzielnym życiu.
- Osoby z mukowiscydożą, a także członków ich rodzin lub opiekunów (stosownie do przypadku) należy poinformować o ich programie opieki.
- Osobom z mukowiscydożą oraz członkom rodziny lub opiekunom należy przekazywać informacje w sposób odpowiedni dla każdego przypadku. Należy unikać żargonu i korzystać z metod, które są przez nich preferowane, na przykład:

- bezpośredniej rozmowy;
 - korespondencji;
 - informacji pisemnych (takich jak ulotki);
 - wszelkich dostępnych mediów cyfrowych i wiarygodnych źródeł internetowych.
- W razie potrzeby należy zapewnić osobom z mukowiscydozą i członkom ich rodzin lub opiekunom możliwość rozmowy z odpowiednimi ekspertami na takie tematy jak:
 - dostępność zasobów i wsparcie, np. wsparcie lokalne i usługi wsparcia;
 - ograniczanie ryzyka zakażenia krzyżowego;
 - znaczenie choroby w przypadku uczęszczania do szkoły oraz nauki;
 - planowanie kariery;
 - przejście pod opiekę dla dorosłych;
 - podróż zagraniczna;
 - płodność i antykoncepcja;
 - ciąża i rodzicielstwo;
 - przeszczep narządów;
 - opieka u schyłku życia.
 - Osoby z mukowiscydozą należy poinformować o tym, w jaki sposób mogą się kontaktować z innymi osobami chorymi na mukowiscydozę bez ryzyka zakażenia krzyżowego (patrz [zapobieganie zakażeniom krzyżowym](#)), na przykład kierując ich do grup wsparcia online.
 - Więcej informacji na temat komunikacji, udzielania informacji i wspólnego podejmowania decyzji w przypadku opieki NHS dla dorosłych można znaleźć w wytycznych NICE dotyczących doświadczeń pacjentów w zakresie opieki NHS dla dorosłych.
 - Należy pamiętać, że osoby chore na mukowiscydozę oraz członkowie ich rodzin lub opiekunowie będą potrzebować wsparcia emocjonalnego, a niektórzy mogą potrzebować specjalistycznego wsparcia psychologicznego (patrz [ocena psychologiczna](#)), w szczególności:
 - w momencie diagnozy;
 - w okresach przejściowych (na przykład przy rozpoczynaniu lub zmianie szkoły, przechodzeniu ze szkoły do pracy lub przy okazji decyzji o rozpoczęciu po raz pierwszy samodzielnego życia);
 - przy okazji przekazywania informacji dotyczących płodności, w tym planowania rodziny, ciąży i bezpłodności;
 - w celu poradzenia sobie z powikłaniami mukowiscydozy;
 - podczas oczekiwania na przeszczepienie narządu lub przy okazji jego przeszczepienia;
 - u schyłku życia.

Świadczenie opieki

Konfiguracja opieki

- Opieka nad osobami z mukowiscydozą powinna być świadczona przez specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy w specjalistycznym ośrodku leczenia mukowiscydozy (patrz [zespół interdyscyplinarny](#)).
 - Specjalistyczne ośrodki leczenia mukowiscydozy powinny:
 - planować opiekę nad pacjentem (w tym ambulatoryjną i szpitalną), biorąc pod uwagę ryzyko zakażenia krzyżowego (patrz [zapobieganie zakażeniom krzyżowym](#));
 - prowadzić lokalne i krajowe rejestry pacjentów zawierające informacje o ich stanie klinicznym, leczeniu i wynikach;
 - kontrolować praktykę i wyniki.
 - Gdy model współdzielonej opieki* jest stosowany u dzieci i młodzieży, powinien on obejmować:
 - formalne ustalenia między lokalnym zespołem pediatrycznym w ośrodku opieki współdzielonej a zespołem interdyscyplinarnym w specjalistycznym ośrodku leczenia mukowiscydozy;
 - bezpośrednie zaangażowanie członków specjalistycznego zespołu interdyscyplinarnego ds. mukowiscydozy;
 - oprócz opinii lokalnego zespołu pediatrycznego, coroczną kontrolę i co najmniej jedną inną opinię w roku, zapewnioną przez specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy.
 - Jeśli to możliwe i gdy jest to klinicznie uzasadnione, może być świadczona opieka potrzebującym[†] przez specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy, dla dorosłych chorych w lokalnym szpitalu.
 - Specjalistyczny ośrodek leczenia mukowiscydozy powinien dysponować dostępnym przez cały czas (w dzień i w nocy) punktem kontaktowym na wypadek pilnych zapytań od osób z mukowiscydozą i członków ich rodzin lub opiekunów (stosownie do przypadku).
 - Należy rozważyć stosowanie telemedycyny[‡] lub wizyt domowych w celu przeprowadzania rutynowych kontroli, gdy są one bardziej odpowiednie niż wizyty ambulatoryjne i jeśli osoba z mukowiscydozą preferuje taki rodzaj opieki.
 - Jeśli to wskazane, należy poczynić ustalenia (wraz z zapewnieniem sprzętu i specjalistycznego wsparcia), aby dożylne leczenie antybiotykami mogło się odbywać w domu pacjenta.
- ## Zespół interdyscyplinarny
- Specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy powinien obejmować co najmniej po jednym (w zależności od wielkości kliniki) z następujących specjalistów posiadających

specjalistyczną wiedzę na temat tej choroby:

- wyspecjalizowani pediatrzy lub lekarze zajmujący się leczeniem osób dorosłych;
 - wyspecjalizowane pielęgniarki;
 - wyspecjalizowani fizjoterapeuci;
 - wyspecjalizowani dietetycy;
 - wyspecjalizowani farmaceuci;
 - wyspecjalizowani psychologowie kliniczni.
- Specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy powinien być prowadzony przez wyspecjalizowanego pediatrę lub lekarza zajmującego się leczeniem osób dorosłych.
 - Specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy powinien obejmować lub mieć dostęp do pracowników socjalnych.
 - Pracownicy socjalni powinni udzielać porad i wsparcia osobom z mukowiscydozą oraz członkom ich rodzin lub opiekunom (stosownie do przypadku), na przykład w takich kwestiach jak:
 - pomoc w dostosowaniu się do długotrwałego leczenia (np. regularnego przyjmowania leków);
 - edukacja;
 - zatrudnienie;
 - świadczenia społeczne;
 - opieka zastępcza.
 - Wyspecjalizowane pielęgniarki (współpracujące z wyspecjalizowanymi pediatrami lub lekarzami) powinny koordynować opiekę i ułatwiać komunikację między innymi członkami zespołu ds. mukowiscydozy, a także wspierać osoby z mukowiscydozą oraz członków ich rodzin lub opiekunów (stosownie do przypadku). Najważniejsze czynności kliniczne mogą obejmować:
 - udzielanie wsparcia podczas diagnozowania i po jego zakończeniu oraz przy rozpoczynaniu leczenia;
 - przesiewową ocenę stanu zdrowia;
 - zaawansowaną ocenę kliniczną;
 - koordynowanie podawania dożylnego antybiotyków w domu pacjenta, w tym dostępu dożylnego.
 - Wyspecjalizowani fizjoterapeuci powinni oceniać osoby z mukowiscydozą i udzielać im porad w ambulatorium, podczas hospitalizacji, w okresach zaostrzeń płucnych[§] i przy okazji corocznej kontroli. Ocena i porady mogą być związane z udroźnianiem dróg oddechowych, stosowaniem nebulizatorów, zaburzeniami układu mięśniowo-szkieletowego, ćwiczeniami, aktywnością fizyczną i nietrzymaniem moczu.
 - Wyspecjalizowani dietetycy powinni oceniać osoby z mukowiscydozą i udzielać im porad w zakresie wszystkich aspektów żywieniowych, podczas wizyt ambulatoryjnych, hospitalizacji i corocznej kontroli (patrz [interwencje żywieniowe](#))
 - Wyspecjalizowani farmaceuci powinni doradzać

osobom z mukowiscydozą w zakresie optymalizacji leków, podczas wizyt ambulatoryjnych, hospitalizacji, przy wypisywaniu ze szpitala i podczas corocznej kontroli. Powinni doradzać personelowi medycznemu w zakresie wszystkich aspektów zażywania i przepisywania leków oraz wspierać lekarzy rodzinnych, innych farmaceutów i dostawców usług opieki domowej w celu umożliwienia osobom cierpiącym na mukowiscydozę systematycznego przyjmowania odpowiednich leków.

- Wyspecjalizowani psychologowie kliniczni powinni oceniać osoby z mukowiscydozą i doradzać im oraz członkom ich rodzin lub opiekunom (stosownie do przypadku), podczas wizyt ambulatoryjnych i (w razie potrzeby) podczas innych wizyt, podczas hospitalizacji i corocznej kontroli (patrz [ocena psychologiczna](#)).
- Specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy powinien posiadać specjalistyczną wiedzę w zakresie mukowiscydozy (lub mieć do niej dostęp) w następujących obszarach:
 - mikrobiologia;
 - fizjologia płuc;
 - cukrzyca;
 - gastroenterologia;
 - hepatologia;
 - reumatologia;
 - psychiatria;
 - radiologia interwencyjna;
 - chirurgia (żołądkowo-jelitowa, klatki piersiowej oraz ucha, nosa i gardła);
 - położnictwo;
 - opieka paliatywna.
- Specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy powinien współpracować z lekarzami rodzinnymi i dostarczać im aktualnych informacji, aby lekarze ci mogli wspierać osoby z mukowiscydozą poprzez:
 - przepisywanie leków na mukowiscydozę:
 - w co najmniej 1-miesięcznych partiach na raz w przypadku leków przyjmowanych rutynowo;
 - na dłuższy czas w przypadku zalecenia zespołu specjalistycznego;
 - postępując zgodnie z wytycznymi dotyczącymi uzgodnień w zakresie przepisywania leków nielicencjonowanych.
 - zapewnianie rutynowej corocznej immunizacji, z uwzględnieniem wszelkich zmian w przypadku osób z mukowiscydozą oraz szczepienia przeciw grypie dla członków rodziny i opiekunów;
 - zarządzanie problemami zdrowotnymi niezwiązanymi z mukowiscydozą;
 - weryfikację chorób;
 - współpracę z zespołami świadczącymi opiekę domową nad osobami z mukowiscydozą, w

- szczegółności w przypadku opieki u schyłku życia;
- zapewnianie opieki nad członkami rodziny lub opiekunami pacjenta.

Coroczne i rutynowe kontrole

- Należy pamiętać, że:
 - celem świadczenia opieki nad chorymi na mukowiscydozę jest zapobieganie lub ograniczanie objawów i powikłań choroby;
 - rutynowe monitorowanie i kontrole roczne są kluczowe dla zapewnienia skutecznej opieki.
- Osobom z mukowiscydozą należy proponować kompleksową coroczną kontrolę obejmującą następujące kwestie (patrz [odpowiednie rozdziały pełnego dokumentu Wytucznych](#)):
 - kontrola płuc;
 - ocena odżywiania i wchłaniania jelitowego;
 - badanie pod kątem choroby wątroby;
 - badania na cukrzycę związaną z mukowiscydozą — od 10 roku życia;
 - ocena pod kątem innych potencjalnych lub istniejących powikłań mukowiscydozy;
 - ocena psychologiczna;
 - oceny przeprowadzane przez wyspecjalizowaną pielęgniarkę, wyspecjalizowanego fizjoterapeutę, farmaceutę i pracownika socjalnego;
 - przegląd programu ćwiczeń chorego.
- Regularne, rutynowe kontrole w przypadku osób z mukowiscydozą należy wykonywać częściej zaraz po rozpoznaniu i we wczesnym okresie życia. Na przykład:
 - co tydzień w pierwszym miesiącu życia pacjenta;
 - co 4 tygodnie w przypadku pacjentów w wieku od 1 do 12 miesięcy;
 - co 6–8 tygodni w przypadku pacjentów w wieku od 1 do 5 lat;
 - co 8–12 tygodni w przypadku pacjentów w wieku powyżej 5 lat;
 - co 3–6 miesięcy w przypadku pacjentów dorosłych.

Monitorowanie płuc, ocena i postępowanie

Monitorowanie płuc

- W przypadku osób z mukowiscydozą, u których występują kliniczne objawy choroby płuc, częstotliwość rutynowych kontroli powinna zależeć od ich stanu klinicznego. Kontrolę u dzieci i młodzieży (w wieku od 12 do 17 lat) należy wykonywać przynajmniej co 8 tygodni, a u dorosłych przynajmniej co 3 miesiące. W razie potrzeby należy skorzystać z harmonogramów służących do przeprowadzania regularnych, rutynowych kontroli.
- Podczas każdej rutynowej kontroli u osób z

mukowiscydozą należy uwzględnić, w odniesieniu do oceny płuc, następujące informacje:

- ocenę kliniczną, w tym przegląd historii klinicznej i przestrzegania zaleceń dotyczących przyjmowanych leków, a także badanie fizykalne z pomiarem masy ciała, długości lub wzrostu;
- pomiar saturacji krwi;
- pobieranie próbek wydzieliny z dróg oddechowych do badań mikrobiologicznych, pobieranie próbek płwociny—w miarę możliwości—bądź wymazu z kaszlu lub aspiratu z nosogardła (NPA), jeśli to niemożliwe;
- badanie czynności płuc z wykorzystaniem spirometrii (w tym natężona objętość wydechu pierwszosekundowa [FEV₁], natężona pojemność życiowa [FVC] i natężony przepływ wydechowy [FEF] 25–75%) u dorosłych oraz u dzieci i osób młodych, które mogą zostać poddane badaniu.
- Jeśli podczas rutynowej kontroli wyniki spirometrii są w normie, należy rozważyć wykonanie pomiaru wskaźnika oczyszczania płuc.
- Podczas każdej corocznej kontroli u osób z mukowiscydozą należy uwzględnić, w odniesieniu do oceny płuc, następujące informacje:
 - ocenę kliniczną, w tym przegląd historii klinicznej i przestrzegania zaleceń dotyczących przyjmowanych leków, a także badanie fizykalne z pomiarem masy ciała, długości lub wzrostu;
 - ocenę fizjoterapii;
 - pomiar saturacji krwi;
 - RTG klatki piersiowej;
 - badania krwi, w tym liczbę białych krwinek, badanie serologiczne aspergillus i IgE w surowicy;
 - pobieranie próbek wydzieliny z dróg oddechowych do badań mikrobiologicznych (w tym na obecność prątków innych niż gruźlicze);
 - badanie czynności płuc (np. z wykorzystaniem spirometrii, w tym FEV₁, FVC oraz FEF 25–75%) u dorosłych oraz u dzieci i osób młodych, które mogą zostać poddane badaniu.
- Jeśli wyniki spirometrii są w normie, należy rozważyć wykonanie pomiaru wskaźnika oczyszczania płuc podczas każdej corocznej kontroli.
- W przypadku osób z mukowiscydozą i chorobą płuc, które mają objawy dotyczące ich lub członków ich rodziny lub opiekunów (stosownie do przypadku), należy przeprowadzić wymienione poniżej czynności, które mogą okazać się przydatne:
 - przegląd historii klinicznej;
 - badanie fizykalne, w tym pomiar masy ciała i długości lub wzrostu;
 - pomiar saturacji krwi;
 - pobieranie próbek wydzieliny z dróg oddechowych do badań mikrobiologicznych, pobieranie próbek płwociny—w miarę możliwości—bądź wymazu z

kaszlu lub NPA, jeśli to niemożliwe;

- w przypadku osób dorosłych — badania krwi w celu badania liczby białych krwinek i markerów stanu zapalnego, takich jak białko C-reaktywne;
- badanie czynności płuc, np. z wykorzystaniem spirometrii (w tym FEV₁, FVC oraz FEF 25–75%) u dorosłych oraz u dzieci i osób młodych, które mogą zostać poddane badaniu;
- pomiar wskaźnika oczyszczania płuc u osób, których wyniki spirometrii są w normie.

W zależności od wymaganych kryteriów należy zdecydować, czy możliwe jest zdalne przeprowadzenie oceny (za pomocą telemedycyny) czy podczas osobistej wizyty.

- Należy rozważyć wykonanie TK klatki piersiowej o niskiej dawce u dzieci z mukowiscydozą, u których nie wykonywano wcześniej TK klatki piersiowej, aby wykryć obrazę (na przykład wczesne rozstrzenie oskrzeli), które nie zostałyby wykryte przez inne badania, np. zwykłe RTG klatki piersiowej.
- W przypadku osób z mukowiscydozą należy uwzględnić wykonanie RTG klatki piersiowej w trakcie leczenia zaostrzeń płucnych lub po jego zakończeniu (biorąc pod uwagę nasilenie), jeśli:
 - zaostrzenie nie reaguje na leczenie **lub**
 - prześwietlenie RTG klatki piersiowej przed leczeniem wykazało nowe nieprawidłowości radiologiczne.
- Należy monitorować odpowiedź na leczenie podczas zaostrzenia choroby płuc i po jego zakończeniu, oceniając, czy objawy i oznaki ustąpiły, a w razie potrzeby:
 - pobrać próbki wydzieliny z dróg oddechowych do badań mikrobiologicznych, pobrać próbki płwociny—w miarę możliwości—bądź wymaz z kaszlu lub NPA, jeśli to niemożliwe;
 - zbadać czynność płuc, np. z wykorzystaniem spirometrii (w tym FEV₁, FVC oraz FEF 25–75%) u dorosłych oraz u dzieci i osób młodych, które mogą zostać poddane badaniu;
 - zmierzyć saturację krwi.
- Należy rozważyć zastosowanie płukania oskrzelowo-pęcherzykowego w celu pobrania próbek z dróg oddechowych do badań mikrobiologicznych u osób z mukowiscydozą, jeśli:
 - mają one chorobę płuc, która nie zareagowała odpowiednio na leczenie **oraz**
 - przyczyny choroby nie można ustalić przy nieinwazyjnym pobieraniu próbek wydzieliny z górnych dróg oddechowych (w tym, w stosownych przypadkach, przy indukcji płwociny).

Techniki oczyszczania dróg oddechowych

- Należy omówić zastosowanie technik oczyszczania dróg oddechowych z osobami chorymi na

mukowiscydozę, u których nie wykryto klinicznych objawów choroby płuc, a także z ich rodzicami lub opiekunami (stosownie do przypadku).

Należy zapewnić im szkolenie w zakresie technik oczyszczania dróg oddechowych i wyjaśnić, kiedy należy ich używać.

- Należy zaoferować szkolenie w zakresie technik oczyszczania dróg oddechowych dla osób chorych na mukowiscydozę, u których wykryto kliniczne objawy choroby płuc, a także dla ich rodziców lub opiekunów (stosownie do przypadku).
- Wybierając technikę oczyszczania dróg oddechowych u osób z mukowiscydozą, należy:
 - ocenić ich zdolność usuwania wydzieliny z płuc i zaoferować zindywidualizowany plan umożliwiający poprawę tej czynności;
 - uwzględnić ich preferencje, a także (stosownie do przypadku) preferencje ich rodziców i opiekunów;
 - uwzględnić wszelkie czynniki, które mogą wpływać na przestrzeganie zaleceń.
- Należy regularnie weryfikować skuteczność danej techniki oczyszczania dróg oddechowych i w razie potrzeby zmodyfikować ją lub zastosować inną.
- Nie należy oferować oscylacji ściany klatki piersiowej z dużą częstotliwością jako techniki oczyszczania dróg oddechowych u osób z mukowiscydozą, z wyjątkiem wyjątkowych okoliczności klinicznych. O wystąpieniu tych okoliczności zdecyduje specjalistyczny zespół ds. mukowiscydozy. Należy mieć na uwadze, że istnieją dowody na to, iż oscylacja ściany klatki piersiowej z dużą częstotliwością nie jest tak skuteczna jak inne techniki oczyszczania dróg oddechowych.
- Należy rozważyć zastosowanie wentylacji nieinwazyjnej u osób z mukowiscydozą, u których zdiagnozowano umiarkowaną lub ciężką chorobę płuc i które nie mogą oczyścić swoich płuc przy użyciu standardowych technik oczyszczania dróg oddechowych.

Środki mukoaktywne

- Należy zaoferować środek mukoaktywny osobom z mukowiscydozą, u których wykryto kliniczne objawy choroby płuc.
- Jako środek mukoaktywny pierwszego wyboru należy zaoferować rhDNazę (dornaza alfa, rekombinowana ludzka dezoksyrybonukleaza).
- Jeżeli ocena kliniczna lub badanie czynności płuc wykazuje niewystarczającą odpowiedź na rhDNazę, należy rozważyć zastosowanie rhDNazy¹ w skojarzeniu z hipertonicznym roztworem chlorku sodu lub samego hipertonicznego roztworu chlorku sodu.
- Należy rozważyć zastosowanie mannitolu w

postaci suchego proszku do inhalacji[¶] u dzieci i osób młodych, które nie mogą stosować rhDNazy i hipertonicznego chlorku sodu z powodu przeciwwskazań, nietolerancji lub niewystarczającej odpowiedzi.

- Mannitol w postaci suchego proszku do inhalacji jest zalecany jako opcja w leczeniu mukowiscydozy u osób dorosłych:

- które nie mogą stosować rhDNazy z powodu przeciwwskazań, nietolerancji lub niewystarczającej odpowiedzi na rhDNazę **oraz**
- których czynność płuc gwałtownie się pogarsza (spadek FEV₁ o ponad 2% rocznie) **oraz**
- w przypadku których inne środki osmotyczne uważa się za nieodpowiednie.

Osoby aktualnie przyjmujące mannitol, u których przebieg mukowiscydozy nie spełnia powyższych kryteriów, powinny móc kontynuować leczenie do czasu, aż wspólnie z lekarzem uznają za właściwe zakończenie leczenia

(to zalecenie pochodzi z Wytycznych NICE technology appraisal guidance 266).

- W celu uzyskania zaleceń dotyczących stosowania lumakaftoru i iwakaftoru, patrz Wytyczne [NICE technology appraisal guidance 398](#) dotyczące stosowania lumakaftoru i iwakaftoru w leczeniu mukowiscydozy homozygotycznej pod kątem mutacji F508del.

Środki immunomodulujące

- U osób z mukowiscydozą i pogarszającą się czynnością płuc lub powtarzającymi się zaostrzeniami płucnymi należy proponować długoterminowe leczenie azytromycyną^{**} w dawce immunomodulującej^{††}.
- W przypadku osób, u których podczas długotrwałego leczenia azytromycyną utrzymuje się pogorszenie czynności płuc lub ciągłość zaostrzeń płucnych, należy przerwać podawanie azytromycyny i rozważyć doustne stosowanie kortykosteroidów.
- Nie należy proponować stosowania wziewnych kortykosteroidów jako leczenia immunomodulującego mukowiscydozy.

Inne czynności monitorujące, oceniające i metody postępowania

Zespół zaburzeń drożności jelita biodrowego

- Należy mieć na uwadze, że różne stany mogą powodować ostry ból brzucha i przypominać zespół zaburzeń drożności jelita biodrowego u osób z mukowiscydozą, na przykład:
 - zaparcie;
 - zapalenie wyrostka robaczkowego;
 - wglóbiecie;

– zapalenie pęcherzyka żółciowego.

- Podejrzewanie zespołu zaburzeń drożności jelita biodrowego obserwuje się u osób z mukowiscydozą, u których występuje nagły, ostry ból brzucha w okolicy pępka lub w prawym dolnym kwadrancie brzucha, a także którykolwiek z poniższych objawów:
 - wyczuwalna masa w prawym dolnym kwadrancie;
 - ładunek kałowy w prawym dolnym kwadrancie na zwykłym zdjęciu rentgenowskim jamy brzusznej, zwłaszcza jeśli towarzyszą mu poziomy płyn i powietrze w jelicie cienkim;
 - kliniczne cechy częściowej lub całkowitej niedrożności jelitowej, takie jak wymioty (zwłaszcza żółcią) i wzdęcia brzucha.
- W przypadku osób, u których występuje nagły, ostry ból brzucha w okolicy pępka, ale nie występują inne kliniczne lub radiologiczne cechy zespołu zaburzeń drożności jelita biodrowego, należy rozważyć dalsze obrazowanie, na przykład:
 - ultrasonograficzne badanie jamy brzusznej **lub**
 - TK jamy brzusznej.
- Zespół zaburzeń drożności jelita biodrowego należy leczyć w specjalistycznym ośrodku leczenia mukowiscydozy, pod nadzorem specjalistów posiadających doświadczenie w rozpoznawaniu i leczeniu tego stanu i jego powikłań.
- Należy podawać doustnie lub dożylnie płyny, aby zapewnić odpowiednie nawodnienie (oraz, w razie potrzeby, ponowne nawodnienie) u osób z zespołem zaburzeń drożności jelita biodrowego.
- Należy rozważyć zastosowanie megluminy diatrizoatu i roztworu sodowego diatrizoatu (Gastrografin) (doustnie lub przez rurkę dojelitową) jako leczenie pierwszej linii zespołu zaburzeń drożności jelita biodrowego.
- Jeśli meglumina diatrizoatu i roztwór sodowy diatrizoatu (Gastrografin) okażą się nieskuteczne, należy rozważyć zastosowanie izoosmotycznego roztworu glikolu polietylenowego i roztworu elektrolitu (PEG) (makrogole) (doustnie lub przez rurkę dojelitową) jako leczenie drugiej linii.
- W ostateczności należy rozważyć zabieg chirurgiczny, jeśli przedłużone leczenie roztworem PEG okaże się nieskuteczne.
- Aby zmniejszyć ryzyko nawrotu zespołu zaburzeń drożności jelita biodrowego, należy:
 - zachęcać pacjentów do picia dużej ilości płynów;
 - zoptymalizować leczenie zastępcze enzymem trzustki (patrz [interwencje żywieniowe i zewnątrzwydzielnicza niewydolność trzustki](#));
 - rozważyć doradztwo w zakresie regularnego leczenia za pomocą środka zmiękczającego kał, takiego jak laktuloza lub roztwór PEG.

Ćwiczenia

- Należy informować osoby z mukowiscydozą i członków ich rodzin lub opiekunów (stosownie do przypadku), że regularne ćwiczenia poprawiają zarówno czynność płuc, jak i ogólną sprawność fizyczną.
- Należy zaproponować osobom z mukowiscydozą zindywidualizowany program ćwiczeń, uwzględniając ich możliwości i preferencje.
- Należy regularnie dokonywać przeglądu programu ćwiczeń, aby monitorować postępy pacjenta i upewnić się, że program jest nadal odpowiedni do jego potrzeb.
- Hospitalizowanym osobom chorym na mukowiscydozę należy zapewnić:
 - ocenę ich zdolności do wysiłku fizycznego;
 - urządzenia i wsparcie umożliwiające kontynuowanie programu ćwiczeń (w stosownych przypadkach), uwzględniając potrzebę zapobiegania zakażeniom krzyżowym (patrz [zapobieganie zakażeniom krzyżowym](#)) i lokalne wytyczne dotyczące kontroli zakażeń.

Zapobieganie zakażeniom krzyżowym

- Zalecenia dotyczące zapobiegania i kontrolowania zakażeń można znaleźć w wytycznych NICE dotyczących kontroli zakażeń w przypadku zakażeń w ramach opieki podstawowej, pozaszpitalnej i szpitalnej, a także w normie jakości NICE dotyczącej zapobiegania i kontroli zakażeń.
- Aby zapobiegać zakażeniom krzyżowym u poddawanych opiece ambulatoryjnej i szpitalnej osób z mukowiscydozą, należy stosować nadzór mikrobiologiczny i lokalną strategię kontroli zakażeń obejmującą kohortację.
- Osoby chore na mukowiscydozę, członków ich rodzin lub opiekunów (stosownie do przypadku) oraz personel zaangażowany w opiekę nad osobami chorymi należy poinformować o ryzyku wystąpienia zakażenia krzyżowego oraz o sposobach jego unikania.
- Każdy specjalistyczny ośrodek leczenia mukowiscydozy powinien być przygotowany do zapobiegania zakażeniom krzyżowym. Należy odseparować osoby podczas hospitalizacji, w tym poprzez organizowanie:
 - korzystania z obszarów wspólnych;
 - obecności w przestrzeniach diagnostycznych,

lecniczych i farmaceutycznych.

- Osoby z zakaźną lub przewlekłą infekcją pałeczką ropy błękitnej lub bakterią *Burkholderia cepacia* należy odseparować od osób, które nie mają takich infekcji, na przykład korzystając z oddzielnych klinik ambulatoryjnych.
- Należy rozważyć odseparowanie osób chorych na mukowiscydozę, u których występuje okresowa izolacja pałeczki ropy błękitnej, od osób, które nie mają takiej infekcji, na przykład korzystając z oddzielnych klinik ambulatoryjnych. Osobom chorym na mukowiscydozę należy pomagać w zaplanowaniu ich pobytu w szpitalu w celu unikania kontaktu z innymi osobami, na przykład gdy korzystają:
 - ze szpitalnych restauracji, szkół i terenów rekreacyjnych;
 - przestrzeni diagnostycznych, leczniczych i farmaceutycznych (patrz [informowanie i udzielanie wsparcia](#)).
- W trakcie hospitalizacji należy przydzielać osobom chorym na mukowiscydozę osobne pokoje z łazienkami.

* **Model współdzielonej opieki (ośrodki leczenia mukowiscydozy):** występuje, gdy miejscowy szpital zajmuje się leczeniem osób chorych na mukowiscydozę, korzystając z nadzoru, wsparcia i bezpośredniego zaangażowania członków specjalistycznego zespołu interdyscyplinarnego ds. mukowiscydozy.

† **Świadczenie opieki potrzebującym:** model opieki, w ramach którego specjalistyczny zespół interdyscyplinarny ds. mukowiscydozy organizuje ambulatoryjne kliniki w lokalnych szpitalach.

‡ **Telemedycyna:** zdalne świadczenie usług medycznych z wykorzystaniem połączeń telefonicznych i wideo do komunikacji z pacjentem.

§ **Zaostrzenia płucne:** nagłe lub niedawne pogorszenie objawów lub oznak klinicznych. Jest to często spowodowane ostrym zakażeniem płuc.

¶ W chwili publikacji (październik 2017 r.) rDNaza nie była dopuszczona w Wielkiej Brytanii do stosowania u dzieci z mukowiscydozą w wieku poniżej 5 lat. Lekarz przepisujący powinien przestrzegać odpowiednich wytycznych zawodowych, biorąc pełną odpowiedzialność za podjętą decyzję. Należy uzyskać i udokumentować świadomą zgodę. W celu uzyskania dalszych informacji należy zapoznać się z Ogólnymi wytycznymi Rady Lekarskiej dotyczącymi przepisywania leków: przepisywanie nielicencjonowanych leków (General Medical Council's Prescribing guidance: prescribing unlicensed medicines).

¶ W chwili publikacji (październik 2017 r.) Mannitol w postaci suchego proszku do inhalacji nie był dopuszczony w Wielkiej Brytanii do stosowania u dzieci z mukowiscydozą. Lekarz przepisujący powinien przestrzegać odpowiednich wytycznych zawodowych, biorąc pełną odpowiedzialność za podjętą decyzję. Należy uzyskać i udokumentować świadomą zgodę. W celu uzyskania dalszych informacji należy zapoznać się z Ogólnymi wytycznymi Rady Lekarskiej dotyczącymi przepisywania leków: przepisywanie nielicencjonowanych leków (General Medical Council's Prescribing guidance: prescribing unlicensed medicines).

** W chwili publikacji (październik 2017 r.) azytromycyna nie była dopuszczona do obrotu w Wielkiej Brytanii. Lekarz przepisujący powinien przestrzegać odpowiednich wytycznych zawodowych, biorąc pełną odpowiedzialność za podjętą decyzję. Należy uzyskać i udokumentować świadomą zgodę. W celu uzyskania dalszych informacji należy zapoznać się z Ogólnymi wytycznymi Rady Lekarskiej dotyczącymi przepisywania leków: przepisywanie nielicencjonowanych leków (General Medical Council's Prescribing guidance: prescribing unlicensed medicines).

†† **Dawka immunomodulująca:** dawka leku mniejsza niż minimalna dawka hamująca.

Pełny dokument Wytycznych:

National Institute for Health and Care Excellence (October 2017) *Cystic fibrosis: diagnosis and management*

Dostępny na stronie: <https://www.nice.org.uk/guidance/ng78>. Wykorzystanie ich treści w niniejszym produkcie nie zostało sprawdzone przez Instytut NICE.

