

## Vårdprogram CYSTISK FIBROS

Utfärdat av (namn)

Marita Gilljam och Anders Lindblad

Godkänt av (namn, sign)

Mona Palmqvist

Datum

101205

Ansvarig funktion: verksamhetschef

### Bakgrund

Cystisk fibros är en allvarlig, progressiv, autosomt recessivt ärftlig multi-organsjukdom med symtom från tidig barndom. Det finns drygt 600 kända patienter med CF i Sverige (2010). Det finns fyra CF-center (Stockholm, Lund, Göteborg och Uppsala) och alla patienter med CF ska tillhöra ett CF-center. Sjukdomen orsakas av en mutation som sitter på kromosom 7 och benämns CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator). Genen kodar för ett glukoprotein med samma namn och som fungerar som en kloridkanal i epitelceller. Den förändrade salttransporten leder till utsöndring av ett ovanligt salt svett. I exokrina körtlars utförsgångar bildas ett segt sekret som obstruerar utförgångarna och kan leda till pankreasinsufficiens, biliär cirrhos, manlig infertilitet och passagestörningar i mag-tarmkanalen. I luftvägarna bildas ett segt sekret vari bakterier lätt får fäste och orsakar en kronisk bakteriell infektion, vilket i sin tur leder till en successiv försämring av lungfunktionen, bronkiektasier och en för tidig död. Lungtransplantation är en möjlighet för patienter med avancerad lungsjukdom. Överlevnaden har ökat dramatiskt till följd av bättre omvårdnad, centraliserad vård och förbättrade läkemedel.

För ytterligare information hänvisas till PM under domän Lungmedicin och länkar till hemsidor (Riksförbundet Cystisk Fibros, Läkarrådgivningen, Socialstyrelsens kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser svenska läkarsällskapet/arbetsgruppen för cystisk fibros) med värdefull information: [www.rfcf.se](http://www.rfcf.se), [www.lakarradgivningen.se](http://www.lakarradgivningen.se), <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser> och <http://www3.svls.se/sektioner/cf>

### Sjukdomsorsaker/Kliniska fynd

CF är en multi-organsjukdom och sjukdomsmanifestationer och svårighetsgrad kan variera avsevärt. Majoriteten av patienterna har fått sin diagnos under första levnadsåret på grund av dålig viktuppgång/diarréer och/eller luftvägsinfektioner. Diagnosen ställs ibland först senare under barndomen eller i vuxen ålder och det är då vanligen kronisk hosta och upprepade antibiotikakrävande infektioner som är de dominerande symtomen. Andra symtom som lett till utredning för CF är manlig infertilitet, näspolypos och sinuit, pankreatit, leversjukdom och metabol alkalos i samband med intorkning. Ungefär 85 % av patienterna har pankreasinsufficiens. Patienter med fungerande pankreas har ofta en lindrigare sjukdom men kan, särskilt vid försenad diagnos och behandling, få en allvarlig lungsjukdom.

En barnläkare med intresse för gastroenterologi och/eller lungmedicin är oftast primäransvarig för barn med CF. Det är den svåra progressiva lunginfektionen som är det största problemet och orsaken till förkortad överlevnad och därför är lungläkare huvudansvarig för vuxna med CF. En stor andel av patienterna utvecklar med tiden en CF-relaterad diabetes mellitus (relativ insulinbrist) och ett fåtal kan drabbas av allvarlig leversjukdom med biliär cirrhos och portalhypertension som kräver levertransplantation.

Mag-tarmkanalen är förändrad vid CF och det finns en ökad risk för stopp i tarmen på grund av att det bildas pluggar av segt slem, osmälta matrester och fett. Detta drabbar i princip enbart pankreasinsufficianta och risken är ökad för patienter som

Dok Nr	Version	Giltig fr o m	Ersätter version
	1	101205	
Kategori:	Lokalt vårdprogram		

## Vårdprogram CYSTISK FIBROS

Utfärdat av (namn)	Godkänt av (namn, sign)	Datum
Marita Gilljam och Anders Lindblad	Mona Palmqvist	101205
	Ansvarig funktion: verksamhetschef	

opererats för mekoniumileus som nyfödda. Män med CF har nästan alltid azoospermi på grund av blockerade sädesledare men kan bli biologiska fäder genom in-vitro fertilisering. Kvinnor kan ha nedsatt fertilitet på grund av segt sekret i livmoderhalsen. Särskilt i barndomen är recidiverande näspolyper och sinuit vanligt.

### Symtom/Diagnostik

Symtom kan förekomma från alla drabbade organsystem enligt ovan. Vid misstanke cystisk fibros ska remiss skickas till Klinisk Kemi, Barnmedicin; DSBUS för svetttest. PM för utförande och tolkning av svetttest finns på Lungmedicins hemsida samt på Arbetsgruppen för CFs hemsida enligt ovan. Se även Hemsidan Klinisk Kemi. Vid misstanke CF ska CF mottagningen kontaktas för fortsatt utredning. Diagnosen ställs på en kombination av laboratoriemässiga tecken på CF (patologiskt svetttest, påvisade CF orsakande CF mutationer eller abnorm kloridtransport över slemhinnan) och en typisk klinisk bild.

### Medicinsk behandling

På CF-mottagningen finns ett multidisciplinärt team (sjukgymnast, dietist, sjuksköterska, läkare, psykolog, kurator, sekreterare) och fokus är på förebyggande åtgärder, egenbehandling i hemmet och tidig behandling av komplikationer. Göteborg CF-center är sedan 100101 uppdelat i en barn- och en vuxen-mottagning. Vi håller tills vidare till i gemensamma lokaler på Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Infektionskliniken, plan fyra. Vuxen-mottagningen sorterar under lungmedicin.

Majoriteten av patienterna kontrolleras en gång i månaden på CF-centrat, alternativt hos sin lokala lung-, infektions- eller barnläkare. En gång årligen görs en mer omfattande undersökning av sjukdomsmanifestationer, komplikationer av behandlingen och progress av sjukdomen. Utifrån resultaten ges en behandlingsplan för nästkommande år.

Den förebyggande behandlingen är tidskrävande och tar i genomsnitt cirka 2 timmar/dag. Den innefattar inhalation av luftrörsvidgande och slemlösande läkemedel, slemmobiliserande åtgärder, fysisk träning, regelbundna måltider med enzymer samt extra tillskott av fleromättat fett och fettlösliga vitaminer. Vid infektionsförsämring intensifieras andningsgymnastiken och antibiotika ges i tablett eller inhalationsform eller som intravenösa antibiotikadropp i hemmet under 10-14 dagar. Första antibiotikadroppet ges alltid på sjukhus men resterande doser administrerar patienten vanligen själv i hemmet.

Patienten handläggs primärt vid CF-centrat med samarbete med andra organ specialister.

Vid akuta lungkomplikationer (hemoptys, pneumothorax, allergiska reaktioner på läkemedel eller svår infektion under långhelg när mottagningen är stängd) eller akut buksmärta är patienten instruerad att söka akut.

Vid buksmärta hos CF patient ska CF kunnig doktor kontaktas omgående. Vanlig orsak till akut vård för buksmärta är DIOS (distal intestinal obstruction syndrome, partiella stopp i tarmen) där medicinsk behandling ska provas i första hand.

Tel Göteborg CF-center 031 3434684 eller 3435624.

Område 6, Verksamhetsområde Lungmedicin och Allergologi

Dok Nr

Version

Giltig fr o m  
101205

Ersätter  
version

1

Kategori: Lokalt vårdprogram

## Vårdprogram CYSTISK FIBROS

Utfärdat av (namn)

Marita Gilljam och Anders Lindblad

Godkänt av (namn, sign)

Mona Palmqvist

Datum

101205

Ansvarig funktion: verksamhetschef

På jourtid kan CF kunnig lungläkare nås via Lungjour/Lungbakjour Sahlgrenska eller avd 19/32 och CF kunnig barnläkare via barnakuten DSBUS.

### Omvårdnadsåtgärder

Patienten med CF är mycket kunnig i medicinsk behandling och det är viktigt att patienten blir delaktig i sin vård samt att en dialog förs med patientens ordinarie vård-team vid inläggning på sjukhus.

### Referenser

#### Kunskapsöversikt

Ref 1	Hänvisar till länkar från ovan angivna hemsidor
-------	---

### Uppföljning/Eftervård/rehabilitering

Göteborg CF-center Tel 3434684, Fax 3435184