

A cisztás fibrózis táplálási aspektusai

BEVEZETÉS, HELYZETELEMZÉS

A cisztás fibrózis (CF) a leggyakrabban diagnosztizált ritka genetikai betegség Magyarországon (1). Az autoszomális recesszíven öröklődő kórkép prevalenciája hazánkban 1:3500-4000 (2). A betegregiszter adatai alapján a hazai betegszám 523 fő, életkori elosztásukat tekintve 52,6 % 18 év alatti, 47,4 % 18 év feletti, átlagéletkoruk 19,4 év (3).

A tudomány és a gyógyszeripar fejlődésével az elmúlt évtizedekben a betegek életkilátása és életminősége nagymértékben javult, azonban a CF még jelenleg is a progresszív, gyógyíthatatlan anyagcsere-betegségek csoportjába tartozik (4).

A betegség hátterében a cisztás fibrózis transzmembrán konduktancia regulátor (CFTR) gén mutációja áll. Napjainkig közel kétezer mutációt írtak le, azonban számuk folyamatosan növekszik.

Normál esetben a CFTR csatornán keresztül kloridionok távoznak a mirigy lumenébe, amelyet ugyanolyan mennyiségű nátriumion és víz követ, így nyeri el a nyák a viszkozitását. A CFTR gén mutációja miatt a kloridion nem jut ki a lumenbe, melynek következtében a nyák besűrűsödik. A sűrű nyák elzárja az érintett szervek kivezetőcsövét, obstrukció alakul ki, mely végül a parenchyma fibrotikus-cisztikus elfajulásához vezet. A legérintettebb szervek a tüdő, a gasztrointesztinális-, hepatobiliáris- és reproduktív traktus, valamint a verejtékmirigyek (1,5,6).

A tüdő megnövekedett munkája miatt nő a nyugalmi energiafelhasználás (resting energy expenditure, REE), ehhez társul a pankreász exokrin funkciójának defektusa és az ennek okán kialakuló malabszorpció összességében szükségessé teszi CF-ben a 110-200 % energiabevitelt a korban, nemben azonos egészséges kortársakhoz képest. Az energiaszükségletben a szórás nagy, mértékét minden esetben a beteg aktuális állapota határozza meg. Amíg a betegség progressziója nem kifejezett, addig az energiaigény ugyan nagyobb az egészséges társakhoz képest, azonban az étvágy többnyire megtartott, könnyebb az energiabevitel biztosítása. Ebben az esetben a tápláltsági állapottól függően, jól összeállított étrenddel, speciális, gyógyászati célra szánt élelmiszerekkel kiegészítve ez a szükséglet biztosítható. CF-ben jellemző sűrűbb tüdőváladékban a baktériumok könnyebben megtelepednek, illetve idővel kolonizálódnak. Exacerbációban (fellángolásban) ezek a baktériumok felszaporodnak, a tüdőváladék mennyisége nő, a tüdőben gyulladás lép fel, az energiaszükséglet fokozódik. Étrendi-, illetve a speciális, gyógyászati célra szánt élelmiszerek mennyiségi és minőségi változtatásával (magasabb energia- és/vagy fehérjetartalom) a megfelelő tápláltsági állapot fenntartható, illetve célzott antibiotikus kezelés után javítható. Végstádiumban, tüdőtranszplantáció előtt, amikor a fellángolások egyre gyakrabban alakulnak ki (4-6 hetente), illetve légzési elégtelenségben az energiaigény extrém módon megnőhet, amihez szinte minden esetben az étvágy csökkenése, illetve teljes hiánya társul. A megnövekedett energiaszükségletet - ebben az esetben akár duplája lehet a nemben, korban azonos társakhoz képest - per os biztosítani nem lehet, a szondatáplálás bevezetése elengedhetetlen.

Tápanyagelosztás tekintetében 20 energiaszázalék fehérje, 35-40 energiaszázalék zsír, 40-45 energiaszázalék szénhidrátbevitel javasolt (7). Az energiabevitelen belül a szénhidrát:zsír arány az utóbbi javára eltolódik, a glukózból termelt energia magasabb légzési hányadosa miatt (glukóz RQ=1, zsírok RQ=0,7). A fokozott fehérjebevitelre elsősorban az izomtömeg védelme (váz-, légzőizom) miatt van szükség, valamint nagy mennyiségű fehérje ürül váladékürítés során is.

Az Európai Cisztás Fibrózis Társaság adatai szerint a betegcsoport közel felének nem megfelelő a tápláltsági állapota (8). Az alutápláltság oka az energiaszükséglet és az inadekvát energiabevitel közötti eltérés, amit súlyosbít a szinte minden esetben jelen lévő malabszorpció. A pankreász exokrin funkciójának zavara miatt, a felszívódási zavar csökkentése érdekében, a táplálkozás elengedhetetlen része a jól beállított pankreász emésztőenzim-pótlás (pancreas enzyme replacement therapy, PERT). Az emésztőenzim-pótlás a hazai CF betegek >90 %-nak szükséges, mértékét meghatározza az életkor, az elfogyasztott fehérje és zsír mennyisége, valamint az egyéni szükséglet (7).

Az életkor előrehaladtával és a betegség progressziójával arányosan fokozódik a cisztás fibrózishoz társult diabétesz (cystic fibrosis related diabetes, CFRD) kialakulása. Mivel a CFRD megjelenése nem jár együtt a diabéteszben ismert

klínikai tünetegyüttesel (polidipszia, poliúria, polifágia), sőt gyakran klinikailag tünetmentes, ezért 10 éves kor felett javasolt és szükséges az évenkénti orális glükóztolerancia teszt (OGTT) elvégzése (9). Ha más okra vissza nem vezethető hirtelen állapotromlás, tüdőfunkció-, illetve testtömeg-csökkenés alakul ki, az is felveti CFRD gyanúját, ezért az OGTT elvégzése ebben is az esetben is indokolt. CFRD-ben a táplálkozási irányelvek különböznek mind a T1DM-től, mind a T2DM-től (9). Energiamegszorítás ebben az esetben nem javasolt, azonban a betegség hatékony menedzseléséhez az ételek/élelmiszerek szénhidrát tartalmának és vércukoremelő hatásának ismerete fontos, valamint a szénhidrátok számolása szükséges. A magas energiaszükséglet miatt, a CF-ben javasolt tápanyagelosztás használatos CFRD esetén is. A CFRD kezelése minden esetben inzulinnal történik (szakmai irányelv a CFRD kezelésében: a gyermekkori diabetes ellátása).

A fentieket összefoglalva a cisztás fibrózis kezelése összetett feladat, komplex szemléletmódot igényel. Táplálásterápiája minden esetben egyénre szabott, melyet meghatároz a beteg klinika állapota és egyéni preferenciái.

Cisztás fibrózis kezelésének célja:

- tüdő- és emésztőszervi problémák megelőzése és kezelése
- megfelelő tápláltsági állapot (testtömeg és testösszetétel) elérése és fenntartása
- kóros tápláltsági állapot kialakulásának megelőzése
- enterális táplálás megfelelő időbeni bevezetése
- rendszeres fizikai aktivitás támogatása
- társbetegségek kezelése
- szükség esetén tüdőtranszplantációra való felkészítés.

A CISZTÁS FIBRÓZSOS BETEGEK ELLÁTÁSA (NUTRITION CARE PROCESS; NCP ALAPJÁN)

A szakmai ajánlás szerint a cisztás fibrózist, mint ritka betegséget, erre szakosodott központokban (gyermek és felnőtt ellátást különválasztva) kell kezelni. Ennek köszönhetően az állapotuk követése, fenntartása, illetve a beavatkozások szükségességének megítélése biztosított.

Az ESPEN-ESPGHAN-ECFS általános irányelve a cisztás fibrózis táplálásának kezelésében

Általános ajánlások	
Ellátás lépései	
Újszülöttkori szűrés	korai diagnózis és a minél korábban megkezdett terápia csökkenti az alultápláltság mértékét, hatással van a későbbi tápláltsági állapotra, összességében javítja a betegség prognózisát
Antropometriai mérések	antropometriai paraméterek rendszeres mérése 18 éves korig percentilis érték, 18 év felett BMI
Laborparaméterek	táplálkozási markerek, társbetegségek monitorozása a kontrollvizsgálatok alkalmával
Betegoktatás	a beteg, szülő, valamint a beteg és szülő együttes oktatása
Intervenció	az alultápláltság hatékony kezelése érdekében táplálási terv készítése szükséges

I. A tápláltsági állapotok szűrése és diagnosztizálása

Ellátás lépései	Megállapítások a CF kezelésével kapcsolatban
1, Tápláltsági állapot felmérése	<p>Táplálkozási anamnézis felvétele</p> <p>Antropometriai mérések</p> <ul style="list-style-type: none"> • gyermekek esetében percentilis érték • felnőttek esetében BMI <p>BIA (bioelektromos impedancia analizátor)</p> <ul style="list-style-type: none"> • pontos képet ad a zsír- és izomtömeg arányáról, illetve azok változásáról • csak abban az esetben releváns, ha a készülék alkalmas az ödéma jelenlétét kimutatni <p>Laborparaméterek</p> <ul style="list-style-type: none"> • albumin, karbamid, nátrium, vérzsírértékek, glükóz <p>A laborparaméterek értékelése orvosi kompetencia, eredményei nagymértékben meghatározzák a táplálási tervet.</p> <p>Társbetegségek monitorozása</p> <ul style="list-style-type: none"> • 10 éves kor felett évenkénti OGTT elvégzése
2, Malnutríció szűrése	<p>Cisztás fibrózisban a betegség jellegéből adódóan az alultápláltság kialakulásának kockázata fokozott (7). A malnutríció szűréseire használt módszerek (MUST, NRS2002, STRONGkids stb.), alkalmazhatóak, de nem specifikusak. Az alultápláltság szűrésében és kezelésében alkalmazható módszer összefoglalása az 1. táblázatban.</p>

II. Energia- és tápanyagbevitel meghatározása

Ellátás lépései	Módszer	CF specifikus megállapítások
Energiaszükséglet- és tápanyagbevitel felmérése	<ul style="list-style-type: none"> • Táplálkozási napló kiértékelése 	<p>Mind a 24 h recall, mind a 3 napos táplálkozási napló minőségi mutatója a bevitt energiamennyiségnek.</p> <p>A 3 napos táplálkozási napló pontosabb képet ad az energia- és tápanyagbevitel mennyiségi értékeléséhez. Gyerekeknél 3 havonta, felnőtteknél 6 havonta javasolt az értékelése.</p>
	<ul style="list-style-type: none"> • Napi energia- és tápanyagszükséglet kiszámítása 	<p>Ahogy a nemzetközi ajánlások is mutatják, a CF betegek energiaszükségletében a szórás nagy. Kiindulási alapnak tekinthető a táplálkozási napló alapján kapott tényleges energiabevitel, összevetve az aktuális tápláltsági állapottal.</p>

III. Dietetikai diagnózis

- Elégtelen energiabevitel: oka a nagyfokú energiaszükséglet. Ha ez, a beteg táplálkozási szokásait ismerve a hagyományos étkezéssel nem biztosított, akkor kiegészítő táplálás bevezetése javasolt (per os/szondatáplálás).
- Elégtelen fehérjebevitel: oka a nagyokú fehérjeszükséglet. Ha ez, a beteg táplálkozási szokásait ismerve, a hagyományos étkezéssel nem biztosított, akkor speciális, gyógyászati célra szánt élelmiszerek elrendelésével javítható az energia- és a fehérjebevitel.

IV. Dietetikai intervenció, táplálásterápia megtervezése, kivitelezése

Dietetikai intervenció célja: Életkornak, tápláltsági állapotnak, fizikai aktivitásnak és a betegségeknek megfelelő energia-, tápanyag-, és folyadékszükséglet biztosítása.	
Ellátás lépései	
Tápláltsági állapot	<p>Megfelelő tápláltsági állapot elérése és fenntartása</p> <ul style="list-style-type: none"> • csecsemő és gyermekkorban <2 év (percentilis érték) Célérték: súly, hossz, fejkörfogat az életkor szerinti ütemben fejlődjön • >2-18 év között (percentilis érték) Célérték: 25-75 BMIp • felnőttek esetében (BMI) Célérték: 20-25 kg/m²
Étkezések száma	<ul style="list-style-type: none"> • az életkor szerinti igénynek megfelelően kialakítani
Energiaszükséglet	<p>110-200 % a korban, nemből azonos egészséges társakhoz képest</p> <ul style="list-style-type: none"> • az energiabevitel meghatározása mindig az aktuális testtömeg alapján történik • a rendszeresen vezetett táplálkozási napló, a táplálkozási anamnézis és az aktuális tápláltsági állapotot alapján, individuálisan megállapítható az energiaszükséglet • a speciális, gyógyászati célra szánt élelmiszerek használata specifikusan (fehérjedús, energia-, és fehérjedús, natív cukormentes, fehérje-, és zsírdús)
Tápanyagelosztás	<ul style="list-style-type: none"> • 20 % fehérje, 35-40 % zsír, 40-45 % szénhidrát <p>A hazai táplálkozási szokások jellemzően lefedik a CF-ben javasolt magasabb zsírbevittelt, többnyire a fehérjebevitel elégtelen a tápanyagok közül.</p>
Fehérjebevitel	<ul style="list-style-type: none"> • magas fehérjebevitel 1,2-2 g/ttkg • minden főétkezés tartalmazzon állati eredetű fehérjét • a szabad esszenciális aminosavak (free essential amino acids, EAA) adása lehetne a legkedvezőbb hatással az izomfehérje anabolizmusra, még gyulladásos állapotban is, ezek használata kedvezőtlen ízük miatt nem megoldott (11) • a tejfehérjék adása kedvező (magas EAA tartalom)
Zsírbevitel	<ul style="list-style-type: none"> • magas zsírtartalmú étrend • előnyösek az MCT zsírsavakat tartalmazó zsíradékok használata • magas ω-3 zsírsavtartalmú ételek ajánlottak

Szénhidrátbevitel	<ul style="list-style-type: none"> szénhidrát relatív megszorítása (40-45%) az összetett szénhidrátok adása, egyszerű szénhidrátok megszorítása (CFRD)
Rostbevitel	<p>25-35 g/nap</p> <ul style="list-style-type: none"> egyéni tolerancia figyelembevétele (meteorisztikus hatás elkerülése) légzési nehezítettség esetén inkább a VOÉR-t (vízben oldódó élelmiszer) tartalmazó élelmiszerek fogyasztása javasolt CFRD-ben az alacsonyabb glikémiás indexük miatt a magasabb rosttartalmú élelmiszerek kedvezőbbek a speciális, gyógyászati célra szánt élelmiszerek közül javasolt a hozzáadott rostot tartalmazót választani
Vitaminok	<ul style="list-style-type: none"> egyéni igény a zsírban oldódó vitaminok (mind a négy, azaz A-, D-, E-, K-vitamin) szupplementációjára minden esetben szükség van, mértéke egyénre szabott, az orvos határozza meg
Nátriumpótlás	<ul style="list-style-type: none"> csecsemő- és kisgyermekkorban a rehidratációs készítmények javasoltak a nátriumpótlásra felőtkorban az ételek fokozott sózása és a magas nátriumtartalmú élelmiszerek fogyasztása többnyire elegendő izotóniás italok jól használhatóak
Emésztőenzim pótlás	<ul style="list-style-type: none"> egyéni igény anyatejes táplálás mellett nem minden esetben szükséges, többnyire a hozzátáplálás megkezdésekor kerül bevezetésre csecsemők 0-12 hó 500-2000 lipázegység/ttkg kisgyermek 1-4 év 1000-2500 lipázegység/ttkg gyermek >4 év és felnőtt 1000-2500 lipázegység/ttkg <p>Maximum 10 000 lipázegység/ttkg</p>
Speciális, gyógyászati célra szánt élelmiszer	<ul style="list-style-type: none"> a tápláltsági állapot minden erőfeszítés ellenére stagnál, akkor speciális, gyógyászati célra szánt élelmiszer bevezetése javasolt az életkornak mindig megfelelően nem helyettesít egyéb étkezést, hatékonyságuk akkor a legnagyobb, ha kiegészítő táplálásként használják
Szondatáplálás	<ul style="list-style-type: none"> ha szájon keresztül használt speciális, gyógyászati célra szánt élelmiszerekkel a rendszeres kontroll mellett a tápláltsági állapotban tartós javulás nem elérhető, akkor szondatáplálás bevezetése javasolt a PEG alkalmazása előnyben részesítendő a nazogasztrikus szondatáplálással szemben éjszakai táplálás gravitációs szerelékkel, vagy adagolópumpával → a napközbeni étkezés megtartása emésztőenzim pótlása a megnövekedett fehérje- és zsírbevitellel arányosan szondatáplálás esetén is szükséges

	<ul style="list-style-type: none"> • vércukorértékek monitorozása a szondatáplálás alatt • növeli az adherenciát az alapos (és ismételt) tájékoztatás a szondatáplálás előnyeiről a tápláltsági állapotra és a légzésfunkcióra gyakorolt hatásáról
Parenterális táplálás	<ul style="list-style-type: none"> • nem elsődleges választás CF estén, csak indokolt esetben javasolt Javasolt alkalmazás: <ul style="list-style-type: none"> • bélrezekciót követően • meconium ileusszal született csecsemőknél • amikor az enterális táplálás nem lehetséges (GI műtétek után) • tüdőtranszplantáció előtt

V. Monitorozás, dokumentálás, hatékony követés

<ul style="list-style-type: none"> • A tápláltsági állapot folyamatos követése, a változások dokumentálása. • A táplálásterápia hatékonyságának vizsgálata, dokumentálása és szükség esetén módosítása a kontrollvizsgálat során.

A tápláltsági állapot változása és menedzselése cisztás fibrózisban (1. táblázat) (10)

	<12 hó	1-2 év	2-18 év	>18év
Normál tápláltsági állapot Prevenációs táplálkozási tanácsadás	Testtömeg, hossz és a fejkörfogat növekedése a korának megfelelő	Testtömeg, hossz növekedése a korának megfelelő	BMI _p 25-75 vagy Testtömeg, testmagasság növekedése korának megfelelő	BMI 20-25 kg/m ²
Romló tápláltsági állapot Étrendi módosítás és/vagy gyógyászati célra szánt étel-miszer-kiegészítés bevezetése	Testtömeg-emelkedés elmaradása az elmúlt 2-8 hétben vagy akut betegség miatti étvágycsökkenés	Testtömegcsökkenés, vagy a testtömeg-emelkedés elmaradása az elmúlt 2-8 hétben vagy akut betegség miatti étvágycsökkenés	BMI _p <25 vagy Testtömegcsökkenés, vagy a testtömeg-emelkedés elmaradása az elmúlt 4-6 hónapban vagy akut betegség miatti étvágycsökkenés	BMI<20 kg/m ² vagy testtömegcsökkenés az elmúlt 4-6 hónapban vagy akut betegség miatti étvágycsökkenés
Perzisztens alultápláltság Enterális táplálás bevezetése	Tartós eltérés a testtömeg és/vagy hosszpercentilis értékben	Tartós eltérés a testtömeg és/vagy hosszpercentilis értékben	A BMI _p tartósan <25 értéket mutat vagy tartós eltérés a súly és/vagy hosszpercentilis értékben	A BMI tartósan <18,5 kg/m ² értéket mutat vagy folyamatos a testtömegcsökkenés


EGYÉB KIEGÉSZÍTÉS

A dietoterápia elengedhetetlen része a CF kezelésének, mivel a tápláltsági állapot döntően befolyásolja a betegség prognózisát. A legnagyobb hatékonyságot akkor lehet elérni, ha az adott beteg anamnézisének ismerjük, tápláltsági állapotát felmérjük és követjük, a táplálkozással és lehetőségekkel kapcsolatosan (szondatáplálás jelentősége) alaposan és többször tájékoztatjuk, valamint a bizalmát elnyerjük.

Felhasznált irodalom

- 1, Oláh É. Autosom Recesszív (AR) öröklődésű kórképek. In: Oláh É (szerk.), A klinikai genetika alapjai. Medicina, Budapest,2003:48-58.
- 2, Gyurkovits K. Cystás fibrosis (mucoviscidosis). In: Cserháti E, Gyurkovits K, Nagy B, Novák Z (szerk.), Gyermekkori légzőszervi megbetegedések. Medicina, Budapest,2012:361-380.
- 3, Hornyák-Kovács A, Marsal G.: 2017-ban gondozott CF betegek érdekes adatai a regiszterben. Megtalálható: http://cisztasfibrozis.hu/SitePages/articles_registry.aspx
- 4, International Human Genom Sequencing consortium. (2001) Initial sequencing and analysis of the human genome.Nature, 409: 860-921.
- 5, Santis G. Basic molecular genetics. In: Hodson ME, Geddes DM (szerk.), Cystic Fibrosis. Chapman &Hall, London,1995:15-34.
- 6, Conway SP, Littlewood JM, Brownlee KG, Peckham DG. Cystic Fibrosis in children and adults, Forest Laboratories UK, Leeds,2003:6-9.
- 7, [https://www.espen.org/files/ESPEN-Guidelines/2 ESPEN-ESPGHAN-ECFS](https://www.espen.org/files/ESPEN-Guidelines/2 ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care or infants children and adults with cystic fibrosis.pdf) guidelines on nutrition care or infants children and adults with cystic fibrosis.pdf
- 8, Zolin A, Mckone E, van Rens J, Fox A, Iansa P, Preftitsi A, et al. ECFSRP annual report 2010. Karup, Denmark: European Cystic Fibrosis Society; 2014.
- 9, [http://www.hbcs.hu/uploads/jogszabaly/3422/fajlok/Szakmai_iranyelv_gyermekkori_diabetes%20\(00043\).pdf](http://www.hbcs.hu/uploads/jogszabaly/3422/fajlok/Szakmai_iranyelv_gyermekkori_diabetes%20(00043).pdf)
- 10, <https://www.cysticfibrosis.org.uk/Nutritional Management of cystic fibrosis Sep 16.pdf>
- 11, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5241003/>

Kézirat lezárva: 2022. január 18.

Az összefoglaló megvalósítását a  támogatja.