

# Kystinen fibroosi – harvinainen monielinsairaus

Kystinen fibroosi on valkoihoisen väestön yleisin periytyvä aineenvaihduntasairaus, mutta Suomessa se on poikkeuksellisen harvinainen. Sairaus on vaikea, etenevä ja kuolemaan johtava, ja sitä potevat ovat yleensä lapsia ja nuoria aikuisia. Taudin taustalla on solukalvojen suolankuljetusvaurio, joka näkyy usean elimen toiminnassa.

**K**ystisen fibroosin (KF) geenivirhe sijaitsee kromosomin 7 pitkässä haarassa. Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) -nimisen solukalvojen valkuaisen tehtävä on häiriintynyt kystisessä fibroosissa. CFTR on ATP:stä riippuvainen kloridikanava kaikkialla elimistössä. Merkittävin tehtävä sairauden oireiden kannalta sillä on haiman, hengitysteiden ja suoliston alueella. Kloridikanava-toiminnan estyminen johtaa mm paksun liman kertymiseen hengitysteihin (Rowe ym. 2005). Veden, natriumin ja kloridin normaali kulku solukalvojen läpi on estynyt KF-potilailla. Sairauteen liittyvä solukalvojen suolankuljetuksen vaurio näkyy useassa elimessä. Hikirauhaisissa kloridin takaisin imeytyminen on estynyt, ja hieken erittyy runsaasti natriumkloridia.

Suomessa KF-potilaita oli vuonna 2005 64. Taudin ilmaantuvuus on meillä yksi tapaus noin 25 000–30 000:ta syntynyttä lasta kohti. Muualla valkoihoisissa väestöissä se on kymmenkertainen, noin 1:2 500. Maamme arvellaan alun perin muodostaneen taudin suhteen geneettisen isolaatin, mikä selittäisi taudin harvan esiintymisen. Suomalaisista vain noin joka 80. on taudin oireeton kantaja; muissa maissa kantajia on noin 5 % väestöstä.

Kystinen fibroosi periytyy autosomissa peit-tyvästi. Kaikkiaan tunnetaan yli 1 000 erilais- ta CFTR-geenimutaatiota, joiden vaikeusaste vaihtelee. Euroopan yleisin mutaatio delta F508 aiheuttaa noin 80–90 % kaikista tapauksista. Suomessa on kaksi valtamutaatiotyyppiä, jot- ka yhteensä aiheuttavat noin 80 % tapauksis- ta. Noin puolella suomalaisista KF-potilaista on delta F508 -tyyppi (taudin vaikeampi muo- to) ja noin 30 %:lla tyyppi 394delTT (hiukan lievempi tautimuoto) ja jokin muu mutaatio on noin 20 %:lla. Kahden kantajan jälkeläisellä on 25 %:n mahdollisuus välttyä taudilta kokonaan, 25 %:n mahdollisuus saada tauti ja 50 %:n mahdollisuus olla oireeton kantaja.

## Kystinen fibroosi on monielinsairaus

Kloridinerityksen estyminen ja natriumin ab- sorptio sitkistävät hengitysteiden limaa, joka toimii bakteerien elatusaineena. Paksu lima hait- taa värekarvatoimintaa ja johtaa yhdessä bak- teeri-infektion kanssa keuhkoputkien laajentu- miseen ja bronkiektasioihin. Ylähengitysteissä ongelma ilmenee toistuvina poskiontelotuleh- duksina, ja lisäksi nenäpolyyppit ovat tavallisia (Boucher 2004).

Haiman bikarbonaatineritys on vähentynyt ja entsyymien erityksessä poikkeava. Entsyymejä saostuu haimakäytäviin jo sikiökehityksen aikana, ja valtaosalla KF-potilaista esiintyy haiman vajaatoimintaa jo ennen syntymää. Tämä johtaa ravintoaineiden imeytymisen häiriöön ja rasvaripuliin. Haiman toimintahäiriö näkyy myös insuliinierityksessä, ja lähes puolelle KF-potilaista kehittyy nuoruusvuosina diabetes. Kloridikanavan toimimattomuus aiheuttaa häiriöitä myös maksassa, sappirakossa, suolen rauhasissa ja sukupuolielimissä. Siemenjohtimen poikkeavuudet – yleensä molemminpuolinen puutos – johtaa siihen, että lähes kaikki KF:ää potevat miehet on hedelmättömiä, mutta koeputkihedel­möityksellä he voivat saada omia jälkeläisiä.

## Diagnoosi

Epäily kystisestä fibroosista perustuu kliinisiin oireisiin. Hien kloridimääritys johtaa diagnoosiin. Hikikokeen aiheita on lueteltu taulukossa 1.

Hikikokeessa hieneritystä stimuloidaan pilokarpiinilla ja määritetään käsivarren ihon hien natriumkloridipitoisuus. Pitoisuus alle 40 mmol/l on varmasti viitealueella, ja lähes varmasti patologinen on 60 mmol/l ylittävä arvo. Hien natriumkloridipitoisuus voi olla suurentunut muistakin syistä, jollaisia ovat mm. huono ravitsemustila, kilpirauhasen tai lisäkilpirauhasen vajaatoiminta, hypogammaglobulinemia, lisämunuaisen vajaatoiminta ja keliakia. Hikikokeelle ei ole alaikäraja. Hien kloridipitoisuudet ovat kuitenkin suurentuneet ensimmäisten elinvuorokausien ajan kaikilla vastasyntyneillä. Lisäksi ensimmäisten parin viikon aikana ei yleensä saada riittävää näytettä.

Hikikoe tulee toistaa, ja lisäksi on pyrittävä geenidiagnostiikkaan. DNA-analyysin KF-geeni­vahvistus varmistaa diagnoosin, mutta negatiivinen tulos ei sulje sairautta pois satojen eri mutaatiomahdollisuuksien vuoksi. Sikiödiagnostiikka on mahdollinen, ja sitä voidaan harkita, jos perheessä on ennestään KF-potilas tai jos molemmat vanhemmat tiedetään taudin kantajiksi. Varhaisraskaudessa viikoilla 11–12 istukka­biopsiasta tai viikolla 16 lapsivedestä voidaan

## TAULUKKO 1. Hikikokeen aiheet.

### Hengitystieoireet

Pitkittynyt yskä, paksu ja runsas lima hengitysteissä, toistuvat keuhkokuumeet, atelektaasitaipumus, tihentynyt tai työläs hengitys, bronkiektasiat, veriyskä, nenäpolyyppit, (pan)sinuitti, kellonlasikynnet, pseudomonaskolonisaatio

### Suolisto-oireet

Mekoniumileus vastasyntyneenä, mekoniumtulppa, rektaali­prolapsi, rasvaripuli, suolitukos, maksakirroosi, portahyper­ten­sio, haimatulehdukset

### Metaboliset ja muut syyt

Huono menestyminen ja painon kehitys, metabolinen alkaloosi, ihon suolaisuus, K-vitamiinin puute (hypoprotrombinemia ja verenvuotoherkkyys), A-vitamiinin puute (hämäräsokeus), E-vitamiinin puute (hemolyytinen anemia), hypoproteine­mia, ödeema, atsoospermia

tehdä tutkimus, jonka tulosta verrataan perheen aiemman KF-potilaan analyysiin.

Haiman eksokriininen vajaatoiminta tutkitaan määrittämällä ulostenäytteen elastaasi-pro­teaasipitoisuus. Elastaasi on haimaspesifinen, ja pitoisuuden 200 µg/g ylittävät arvot kuvastavat normaalia toimintaa. Synnynnäisessä puutos­tilassa kuten KF:ssä määrä on hyvin pieni, alle 50 µg/g.

## Hengitystieoireet ja niiden hoito

KF-potilaan keuhkot ovat syntymän aikaan normaalit. Poikkeava limaisuus aiheuttaa kuitenkin vähitellen tulehduksen pieniin ilmäteihin ja limarauhasiin. Hengitystieoireet alkavat usein jo imeväisiässä toistuvilla bronkioliiteilla ja keuhkokuumeilla. Poikkeava lima heikentää värekarvatoimintaa ja sitkeään lima­kolonisoituu bakteerikasvua, ensin Staphylococcus aureus ja Haemophilus influenzae ja myöhemmin KF-potilaiden tärkein patogeeni Pseudomonas aeruginosa, joka infektoi lopulta yli 80 % kaikista potilaista. Valtaosalle potilaista pseudo­monaskolonisaatio on muodostunut toisella vuosikymmenellä. Bakteerikasvu on ensin vaihtelevaa, myöhemmin jatkuvaa, eikä sitä pystytä antibioottihoidoilla kokonaan poistamaan, ainostaan hillitsemään (Gibson ym. 2003).

Kolonisoituneella potilaalla on yleensä jo bronkiektasioita. Sairauden edetessä kehittyä lisäksi keuhkoparenkyymin ja suurten ilmäteiden vaurioita, kystamaisia onteloita. Tässä vaiheessa hengitysteihin on usein pesiytynyt jo muitakin hankalia bakteereita ja sieniä (esim. *Aspergillus fumigatus*) ja atyyppisiä mykobakteereja. *Aspergillus* todetaan noin 25 %:lla potilaista, mutta se aiheuttaa vain harvoin invasiivisia infektioita KF-potilaille. Sen sijaan allergista bronkopulmonaalista aspergilloosia tavataan lisääntyvästi (Gibson ym. 2003).

Bronkiektasian ja pseudomonaskolonisaation aiheuttamia yleisoireita ovat kuumeilu, väsymys, ruokahaluttomuus ja painon lasku sekä hengitysoireina lisääntynyt yskä, yskökset ja hengenahdistus. Bakteeri voidaan löytää ysköksestä bakteeriviljelyllä. Luotettavan yskösnäytteen saaminen lapselta saattaa olla vaikeaa. Silloin näyte pyritään saamaan nenänielun imunäytteestä tai vaikkapa nukutustoimenpiteen yhteydessä (esim. kitarisanpoisto) otetusta hengitystie-eritteestä tai joskus jopa limaoksennuksesta.

Hengityksen häiriötä seurataan iän mukaisesti soveltuvin hengitysfunktio tutkimuksin. Lievälle ja varhaiselle KF-keuhkosairaudelle ovat tyypillisiä keuhkoputkien ahtaumaoireet. Hyperaktiivisuutta tavataan noin puolella potilaista. Sen tausta on monitekijäinen ja erilainen kuin astmassa. Edenneessä taudinkuvassa todetaan restriktio ja diffuusiohäiriö. Sentraalisten muutosten kehittyessä myös sekuntikapasiteetti al-

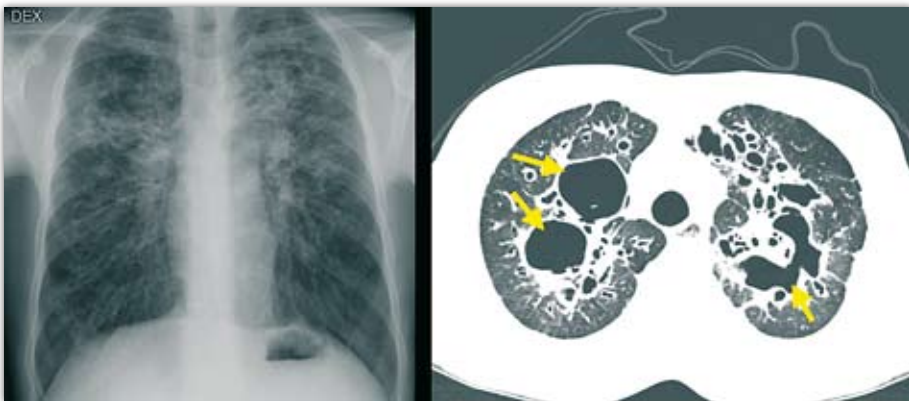
kaa pienetä. Pitkälle edenneeseen taudinkuvaan liittyy keuhkojen toiminnan merkittävä heikentyneisyys, joskus jo lapsuus- tai nuoruusiässä. Potilaita seurataan hypoksemian kehittymisen varalta happikyllästeisyysmittauksin.

Keuhkojen röntgenkuva osoittaa muutoksia vasta pitkälle edenneessä bronkiektasiataudissa. Sen sijaan ohutleiketietokonetomografia (HRCT) osoittaa poikkeavia löydöksiä jo taudin varhaisvaiheessa, jopa ennen keuhkojen toiminnan huononemista (de Jong ym. 2004). Tyypillisiä HRCT-löydöksiä ovat periferisestä bronkusobstruktiosta johtuva ilmansalpaus, keuhkoputkien seinämien paksuuntuminen ja keuhkoputkien laajentuminen. Pitkälle edenneessä taudissa voidaan todeta laajoja kystia (kuva).

## Hoito

**Fysioterapia.** Hengitysteiden paksu lima toimii kasvualustana bakteereille, ja fysioterapia tähtää ensisijaisesti liman irrottamiseen hengitysteistä. Lisäksi pyritään lihasvoiman, fyysisen suorituskyvyn ja rintakehän liikkuvuuden ylläpitoon.

Keuhkoputkien tyhjennyksen tekee lapsille aluksi fysioterapeutti, yleensä kerran tai kahdesti viikossa. Myöhemmin potilas suorittaa limantyhjennyksen omatoimisesti päivittäisinä hengitysharjoituksina sekä apuvälineiden (pullo puhallus, positive expiratory pressure (PEP) -laite, »flutter»-puhallukset) ja aerobisen liikunnan (lenkkeily, pelit jne.) avulla. Aerobi-



**KUVA.** Kystiset, osin sylinterimäiset bronkiektasiat kystistä fibroosia sairastavan keuhkoröntgenkuvassa ja ohutleiketietokonetomografiassa.

nen harjoittelu ja lihaskunnan ylläpito parantavat pitkäaikaista kokonaisennustetta. Liikunta myös parantaa luun mineralisaatiota ja vähentää kyfoosia, joka usein liittyy tautiin.

KF-potilaat tarvitsevat usein fysioterapeutin apua myös virtsainkontinenssin harjoitteluhoidossa. Yskimisen aiheuttama paineenmuutos altistaa gastro-esofagealiselle refluksille ja virtsainkontinenssille, jota esiintyy jo lapsuusiässä noin puolella KF-potilaista.

**Inhalaatio- ja antibioottihoidot.** Toisin kuin astmassa vain puolet potilaista saa apua lyhytvaikutteisista keuhkoputkia laajentavista lääkkeistä. Inhalaatiosteroidihoito hidastaa mahdollisesti keuhkovaurion etenemistä, mutta näyttöä kliinisestä tehosta ei toistaiseksi ole. Inhaloitava DNAasi, entsyymivalmiste dornaasi alfa (Pulmozyme) pilkkoo liman tulehdussolumassaa muuttaen ysköksen helpommin irtoavaksi. Dornaasi alfaa suositellaan säännölliseen tai jaksotaiseen käyttöön.

Pseudomonaksella kolonisoituneiden KF-potilaiden ylläpito-hoidossa tobramysiini-inhalaatioiden on osoitettu parantavan keuhkojen toimintaa ja vähentävän sairaalahoidon tarvetta merkittävästi (Moss 2001). Hoito voidaan toteuttaa jaksottaisena joko elektiiivisesti tai oireiluvaiheissa. Systeemiseen lääkitykseen verrattuna inhalaatiohoidolla on vain vähän haittavaikutuksia; mm. korva- ja munuaistoksisuus vältetään lähes kokonaan vähäisen imeytymisen vuoksi. Systeemiantibiooteista kinolonit ja erityisesti siprofloksasiini ovat olleet suosittuja KF-potilaiden ylläpito-hoidossa, koska suun kautta otettavina niitä on helppo käyttää ja ne tehoavat pseudomonakseen. Ongelmaksi on muodostunut resistenssi, joka kehittyi *P. aeruginosa*n lisäksi myös *S. aureus*lle. Sen sijaan makrolideilla (atsitromysiini, klaritromysiini) on todettu anti-inflammatorisia vaikutuksia yksinäänkin käytettynä pseudomonaksella kolonisoituneiden potilaiden pitkäaikaishoidossa, vaikka nämä lääkkeet eivät olekaan kirjoitetaan pseudomonasantibiootteja (Southern ja Barker 2004).

KF-potilaan kroonisen infektion akuutissa pahenemisvaiheessa hengitystieoireet pahenevat, esiintyy kuumeilua ja yleiskunto huononee. Imeytymisongelmien, lääkeaineen suuremman

## TAULUKKO 2. Kystisen fibroosin hoidon kulmakivet.

Fysioterapia: liman tyhjennys hengitysteistä

Ravitsemus: energia- ja vitamiinilisät

Antibiootti- ja inhalaatiohoidot: taistelu bakteerikolonisaatiota vastaan ja keuhkojen toiminnan ylläpito

jakaantumistilavuuden ja nopeamman puhdistuman vuoksi KF-potilaat tarvitsevat sekä suun kautta että parenteraalisesti tavanomaisista suurempia antibioottiannoksia, jotta seerumiin saataisiin tavoitellut huippupitoisuudet. Samanaikaisesti voidaan käyttää myös inhalaatioantibioottia ja dornaasi alfa -inhalaatioita. Sairaalahoidon aikana pyritään parantamaan hengitysteiden tyhjentymistä ja korjaamaan ravitsemustilaa. Systeemisestä steroidikuurista ja keuhkoputkia laajentavan hoidon tehostamisesta saattaa olla hyötyä näissä tilanteissa. Suotuisa hoitovaste todetaan yleistilan ja keuhkojen toiminnan paranemisen perusteella. Ysköksissä todetaan myös bakteerimäärän väheneminen.

## Suolisto ja ravitsemus

Haiman vajaatoiminta aiheuttaa erityisesti rasvan ja valkuaisaineiden imeytymishäiriön, kroonisen rasvaripulin ja kasvuhäiriön. Yli 10 %:lla kystistä fibroosia potevista lapsista ilmenee suolitukos heti vastasyntyneenä tai imeväisiässä. Myöhemmälläkin iällä voi esiintyä sitkeän suoliliman aiheuttamana tukosoireita ja koliikkimaisia kipukohtauksia, erityisesti jos haimaentsyymi-korvaushoito on riittämätön.

Entsyymikorvaushoito (lipaasi, amylaasi, proteaasi) parantaa ravinnon absorptiota parhaimmillaan noin 90 %, mutta kokonaisenergian sekä rasvojen, proteiinin ja rasvaliukoisten vitamiinien tarve on silti noin 120–150 % normaalista. Haimaentsyymikorvaushoidon määrä on hyvin yksilöllinen; noin 10–15 %:lla KF-potilaista haiman toiminta säilyy normaalina.

Rasvojen vähentynyt imeytyminen ja D-vitamiinia sitovien proteiinien pienet pitoisuudet aiheuttavat D-vitamiinivajeen ja voivat johtaa osteoporoosiin. D-vitamiinin imeytymisen häiriöön liittyy myös kalsiumin puutteellinen imeytyminen, ja kalsiumin vuorokausitarve saattaa

olla 1 200–1 500 mg/vrk. Kalsium- ja D-vitamiinilisät sekä luustoa kuormittavat liikuntalajit kuuluvat KF-potilaan osteoporoosin ehkäisyyn ja hoitoon. Tarvittaessa harkitaan myös bisfosfonaattihoitoa (Hecker ja Aris 2004). Osteopenia ja osteoporoosi ovat yhtä yleisiä molemmilla sukupuolilla.

Ravitsemustila korreloi KF-potilaan yleisvointiin, kokonaisnusteeseen ja keuhkojen toimintaan. Riittävä energiansaanti takaa pituuden ja painon mahdollisimman normaalin kehityksen. Optimaalinen ravitsemus onkin yksi KF-hoidon kulmakivistä fysioterapian sekä antibiootti- ja inhalaatiohoitojen ohella (taulukko 2). Ravitsemus voi muodostua ongelmaksi erityisesti hengitysteiden taudin edetessä, jolloin hengitystyö on lisääntynyt ja toisaalta ruokahaluttomuus vaikeuttaa energiansaantia. Tällöin gastroenterologin ja ravitsemusterapeutin arvion perusteella voidaan turvautua tarvittaessa gastrotooma-ravitsemukseen (Borowitz ym. 2002).

KF-potilaan tavallisia gastrointestinaaliongelmia ovat lisäksi gastroesofageaalinen refluksi, sappirakon kolesterolikivet sekä maksan sairaudet, maksakirroosi ja porttiverenkierron paineen nousu. Maksaongelmat lisääntyvät iän myötä, ja krooninen mak-sasairaus on usein todettavissa toisen vuosikymmenen aikana, jopa 30–40 %:lla potilaista. Maksavaurio on yleensä fokaalinen tai multilobulaarinen biliaarikirroosi. Lisäksi maksaan kertyy rasvainfiltraatiota. Kirroosipotilaalla suonikohjuvuodot ovat tavallisia. Suoliston tukosoireet ja haimatulehdus ovat myös osa KF:n oireistoa.

## Diabetes

Diabetes on yleinen ja iän myötä lisääntyvä kystisen fibroosin komplikaatio. Sen kokonaisesiintyvyyden on 4–15 %. Noin neljäsosalla 20 vuotta täyttäneistä KF-potilaista on diabetesdiagnoosi. KF-diabetes

eroaa autoimmuunipohjalta syntyneestä diabeteksestä siten, ettei saarekesolu- ja insuliinivasta-aineita ole todettavissa. Se on aluksi yleensä vähäoireinen ja hiipivä, ei-ketoottinen sekundaarinen erillinen kokonaisuus, joka poikkeaa tyyppien 1 ja 2 diabeteksestä (Brennan ym. 2004, Mueller-Brandes ym. 2005). Vain noin kolmasosalla potilaista on hyperglykemian oireita.

Aliravitsemus, akuutit ja krooniset tulehdukset, malabsorptio, glukagonin puutos, bakteerien liikakasvu ja maksan heikentynyt toiminta yhdessä heikentävät glukoosiaineenvaihduntaa kystisessä fibroosissa. KF-diabeteksen puhkeamista edeltävät yleensä kuukausien tai jopa parin vuoden ajan huonontunut painon kehitys sekä keuhkojen toiminnan ja yleistilan heikkeneminen.

Insuliinihoito on KF-diabeteksen ensisijainen hoitomuoto. Insuliinin tarve vaihtelee runsaasti erityisesti alkuvaiheessa ja voi välillä olla olemattoman vähäinen. Hypoglykemiavaara on siis olemassa. Ruokavalio-ohjeiden osalta KF-diabetikon on noudatettava ensisijaisesti kystistä fibroosia koskevia ravitsemussuosituksia.

## YDINASIAT

- **Kystisen fibroosin hoito on usean asiantuntijan yhteistyötä.**
- **Antibiootti- ja inhalaatiohoidot sekä hengitysteiden limantyhjennysfysioterapia jarruttavat bronkiektasia-taudin etenemistä.**
- **Sairauteen liittyvät haiman vajaatoiminta, entsyymi-toiminnan vaje, ja myöhemmin kehittyvä diabetes.**
- **Optimaalinen ravitsemus korreloi hyvinvointiin, keuhkojen toiminnan säilymiseen ja kokonaisnusteeseen.**
- **Nykyisillä uusilla hoidoilla potilaiden elinikä pitenee. On arvioitu, että nyt syntyvä kystistä fibroosia sairastava potilas voi elää pitkälle keski-ikään.**
- **Keuhkonsiirto voi antaa potilaille lisävuosia ja parantaa elämänlaatua.**

## Ennuste ja siirtyminen aikuispuolen seurantaan

Lisääntynyt tieto on muuttanut oleellisesti kystisen fibroosin hoitokäytäntöjä, ja tehokkaiden inhalaatio- ja antibioottihoitojen ja parantuneen ravitsemuksen myötä elinikä on pidentynyt jopa keski-ikään asti. Toisaalta lisävuosiin liittyy uusia komplikaatioita, mm. diabetes ja osteoporoosi.

Aikuisuuden kynnyksellä, noin 20 ikävuoden tienoilla, KF-potilaan olisi luontevaa siirtyä lastenlääkäriseurannasta aikuispuolelle henkilökohtaisen fyysisen, psyykkisen ja sosiaalisen kypsymisen mukaisesti. Asteittainen ja yksilöllisyyttä korostava siirtymisvaihe, jossa järjestetään yhteinen neuvottelu aikuis- ja lastenklinikan vastaavien KF-asiantuntijoiden ja potilaan kanssa, olisi suositeltava (taulukko 3).

Varhaiseen aikuisikään mennessä sairaus voi olla jo pitkälle edennyt ja keuhkojen toiminta merkittävästi huonontunut. Keuhkosiirron mahdollisuus antaa tällöin lisätoivoa elämänlaadun ja eliniän suhteen. Kystistä fibroosia sairastaville tehdään yleensä kahden keuhkon siirtoleikkauksia. Pienelle lapselle saattaa riittää keuhkolohkojen siirto. Lohkojen pitää tällöin laajentua molemmin puolin täyttämään koko rintakehä. Pelkkä yhden keuhkon siirtoleikkaus ei sovellu hoidoksi infektorisikin vuoksi. Ennen elinsiirron harkitsemista on pyrittävä kartoittamaan ja kohentamaan potilaan yleiskuntoa heikentäviä tekijöitä, kuten huonoa ravitsemustilaa (tarvittaessa esim. gastrostooma) ja keuhkojen vajaatoimintaa (hengitystuki). Diabeteksen ja allergisen bronkopulmonaalisen aspergilloosin toteaminen ja hoito saattavat kohentaa oleellisesti potilaan yleistilaa, jolloin elinsiirtoa voidaan vielä lykätä tuonemmaksi (Glanville ja Estenne 2003). Suomessa on tehty kolmelle KF-potilaalle kahden keuhkon siirto terminaalivaiheeseen edenneen bronkiektasiataudin vuoksi.

## Lopuksi

Kystisen fibroosin geenihoido on vielä kliinisen tutkimuksen asteella. Sen tavoitteena on korjata tai korvata affisioituneen solun mutanttigeen-

**TAULUKKO 3.** Asiantuntijat, joiden yhteistyönä kystistä fibroosia hoidetaan.

---

Lastenlääkäri  
Korva-nenä-kurkkulääkäri  
Keuhkolääkäri  
Gastroenterologi  
Ravitsemusterapeutti  
Fysioterapeutti  
Sosiaalityöntekijä  
Kuntoutusohjaaja  
Psykiatri, psykologi

---

ni, jolloin taudin etenemisen pitäisi pysähtyä. CFTR-geeniterapia ei kuitenkaan korjaa jo syntyneitä vaurioita, kuten keuhkojen bronkiektasioita. Geenihoidon paras tulos olisi teoriassa saavutettavissa siten, että hoito aloitetaan heti syntymän jälkeen. Lisäksi näin voitaisiin myös säilyttää huolellisella perushoidolla saavutettu stabiili terveydentila (Flotte ja Laube 2001).

## Kirjallisuutta

- Borowitz D, Baker RD, Stallings V. Consensus report on nutrition for pediatric patients with cystic fibrosis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002;35:246–59.
- Boucher RC. New concepts of the pathogenesis of cystic fibrosis lung disease. *Eur Respir J* 2004;23:146–58.
- Brennan AL, Geddes DM, Gyi KM, Baker EH. Clinical importance of cystic fibrosis-related diabetes. *J Cystic Fibrosis* 2004;3:209–22.
- de Jong PA, Nakano Y, Lequin MH, ym. Progressive damage on high resolution computed tomography despite stable lung function in cystic fibrosis. *Eur Respir J* 2004;23:93–7.
- Flotte TR, Laube BL. Gene therapy in cystic fibrosis. *Chest* 2001;120:1245–1315.
- Gibson RL, Burns JL, Ramsey BW. Pathophysiology and management of pulmonary infections in cystic fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med* 2003;168:918–51.
- Glanville AR, Estenne M. Indications, patient selection and timing of referral for lung transplantation. *Eur Respir J* 2003;22:845–52.
- Hecker TM, Aris RM. Management of osteoporosis in adults with cystic fibrosis. *Drugs* 2004;64:133–47.
- Moss RB. Administration of aerosolized antibiotics in cystic fibrosis. *Chest* 2001;120:1075–1135.
- Mueller-Brandes C, Holl RVW, Nastoll M, Ballman M. New criteria for impaired fasting glucose and screening for diabetes in cystic fibrosis. *Eur Respir J* 2005;25:715–7.
- Rowe SM, Miller S, Sorscher EJ. Mechanisms of disease. *Cystic fibrosis*. *N Engl J Med* 2005;352:1992–2001.
- Southern KW, Barker PM. Azithromycin for cystic fibrosis. *Eur Respir J* 2004;24:834–8.

MAIJA HALME, dosentti, erikoislääkäri  
HYKS:n keuhkosairauksien klinikka

MERJA KAJOSAARI, dosentti, erikoislääkäri  
merja.kajosaari@hus.fi  
HYKS:n lasten ja nuorten sairaala  
PL 281, 00029 HUS