

Srednja zdravstvena in kozmetična šola Celje

Kozmetični tehnik

CISTIČNA FIBROZA MED NAMI

Raziskovalna naloga

Področje: zdravstvo

Avtorici:

Špela Dobaj in Lana Kotnik, 2.ktb

Mentorica:

Marija Artiček

Mestna občina Celje, Mladi za Celje

Celje, april 2021

Srednja zdravstvena in kozmetična šola Celje

Kozmetični tehnik

CISTIČNA FIBROZA MED NAMI

Raziskovalna naloga

Področje: zdravstvo

Avtorici:

Špela Dobaj in Lana Kotnik, 2.ktb

Mentorica:

Marija Artiček

Mestna občina Celje, Mladi za Celje

Celje, april 2021

ZAHVALA

Za strokovni pregled naloge bi se radi zahvalili profesorici Nataši Krajnc Zakrajšek.

Največje zahvale pri najini nalogi ima bolnik in njegova materi, ki sta spregovorila o bolezni in o tem kako poteka njihovo življenje s CF.

Zahvaljujeva se tudi vsem, ki so sodelovali v najini anketi.

Za vso podporo in vzpodbudo pa se zahvaljujeva tudi najini mentorici Mariji Bec.

KAZALO

POVZETEK.....	7
KLJUČNE BESEDE:.....	7
ABSTRACT	8
KEY WORDS	8
1 UVOD	9
1.1 HIPOTEZE	10
1.2 METODOLOGIJA	10
2 DEDNE ALI GENSKE BOLEZNI	11
2.1 GENETIKA	11
2.2 GEN	12
2.3 KROMOSOMSKE NEPRAVILNOSTI.....	12
2.5 CISTIČNA FIBROZA	13
2.5.1 ZGODOVINA BOLEZNI.....	14
2.5.3 ODKRIVANJE BOLEZNI.....	15
2.5.4 KROMOSOMSKA NEPRAVILNOST, KI ZAZNAMUJE NASTANEK CISTIČNE FIBROZE	15
2.5.6 ZDRAVLJENJE CISTIČNE FIBROZE.....	17
2.5.7 POSLEDICE CISTIČNE FIBROZE.....	17
2.5.8 SIMBOL CISTIČNE FIBROZE.....	18
2.5.9 DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE	18
3. EKSPERIMENTALNI DEL	19
3.1 ANKETA.....	19
3.2 INTERVJU.....	19
4. REZULTATI	20
4.1 REZULTATI ANKETE.....	20
4.2. REZULTATI INTERVJUJA	28
5. RAZPRAVA IN ZAKLJUČEK	29
7. VIRI IN LITERATURA	30
7.1 VIRI SPLETNIH STRANI IN LITERATURE	30
7.3 VIRI SLIK.....	30

KAZALO SLIK

<i>SLIKA 1: DNA.....</i>	11
<i>SLIKA 2: Gregor Mendel</i>	11
<i>SLIKA 3: KROMOSOM</i>	12
<i>SLIKA 4: Prizadeti Organi.....</i>	13
<i>SLIKA 5: nasplošno o CF (simptomi, zdravljenje)</i>	13
<i>SLIKA 6:dedovanje okvarjenega kromosoma</i>	13
<i>SLIKA 7: Dorothy Hansine Andersen</i>	14
<i>SLIKA 8: Lap-Chee Tsui; John Riorda; Francis Collins.....</i>	14
<i>SLIKA 9: kromosomska nepravilnost.....</i>	15
<i>SLIKA 10: SIMPTOMI PRI OTROCIH</i>	16
<i>SLIKA 11</i>	16
<i>SLIKA 12: najbolj prizadeti organi pri CF</i>	17
<i>SLIKA 13: rdeča vrtnica/simbol CF</i>	18

KAZALO GRAFOV

<i>GRAF: 1</i>	20
<i>GRAF: 2</i>	21
<i>GRAF: 3</i>	22
<i>GRAF: 4</i>	23
<i>GRAF: 5</i>	24
<i>GRAF: 6</i>	25
<i>GRAF: 7</i>	26
<i>GRAF: 8</i>	27

POVZETEK

Dedne oziroma gen(et)ske bolezni se prenašajo iz generacije v generacijo in so zato genetsko pogojene. Vzroki dednih bolezni so poškodbe in podedovane spremembe genov oziroma kromosomov. Nekatere dedne bolezni povzročajo spremembe kromosomov, ki so posledica napak v gametogenezi oziroma v mejozi pri nastajanju spolnih celic (jajčeca, spermiji). Kromosomske nepravilnosti se v celici odražajo kot spremembe v številu ali v sestavi/strukturi posameznih kromosomov. Do njih lahko pride spontano zaradi napake pri delitvi celice, lahko pa jih tudi povzročijo reaktivne kemijske spojine ali ionizirajoče sevanje. Pojavijo se pri približno 5 % populacije.

Najpogostejša genska kronična dedna bolezen je cistična fibroza, katere prenašalec je vsak trideseti Evropejec. V azijskih in afriških državah se pogostost cistične fibroze manjša.

V Sloveniji deluje Društvo za cistično fibrozo Slovenije, ki nudi pomoč in oporo bolnikom s CF in njihovim svojcem. Simbol cistične fibroze pa je rdeča vrtnica.

S pomočjo intervjujev bolnikov in njihovih staršev sva spoznali njihovo življenje, z anketo pa sva ugotovili, da so mladi o tej bolezni premalo ozaveščeni.

Glavni namen raziskovalne naloge je ozvestiti tudi najine sovrstnike o tej bolezni in natančneje spoznati vzroke ter simptome te bolezni.

KLJUČNE BESEDE: cistična fibroza, dedne oziroma genske bolezni, simptomi, ozaveščenost mladih, življenje s cistično fibrozo.

ABSTRACT

Hereditary or genetic diseases are passed down from generation to generation and are therefore genetically determined. The causes of hereditary diseases are damage and inherited changes in genes or chromosomes. Some hereditary diseases cause changes in chromosomes, which are the result of defects in gametogenesis or meiosis in the formation of gametes (eggs, sperm). Chromosomal abnormalities are reflected in the cell as changes in the number or composition / structure of individual chromosomes. They can occur spontaneously due to a cell division defect, but they can also be caused by reactive chemical compounds or ionizing radiation. They occur in about 5% of the population.

The most common genetic disease is cystic fibrosis, which is transmitted by one in thirty Europeans. In Asian and African countries, the incidence of cystic fibrosis is declining.

The Cystic Fibrosis Society of Slovenia also operates in Slovenia, offering help and support to patients with CF and their relatives. The symbol of cystic fibrosis is the red rose.

With the help of interviews with patients and their parents, we learned about their lives, and through a survey we found that young people are insufficiently aware of this disease.

The main purpose of the research paper is to make our peers aware of this disease and to get to know the causes and symptoms of this disease in detail.

KEY WORDS: cystic fibrosis, hereditary or genetic diseases, symptoms, awareness of young people, living with cystic fibrosis.

1 UVOD

Človeške dedne bolezni so bile in so velik zdravstveni, čustveni ter socialni problem tako za posameznika in njegove svojce kot tudi za medicino in javno zdravstvo ter družbo v celoti. Genetske nepravilnosti nastanejo zaradi nepravilnosti v genih ali kromosomih. Nekatere med njimi, kot je npr. rak, so posledica poškodb dednine, ki se v življenju zgodijo v določenih celicah našega organizma, sam izraz "genetske bolezni" pa v splošnem raje uporabljam v primerih bolezni, pri katerih gre za poškodbe genetskega materiala v vseh celicah organizma, kar pomeni, da je poškodba navzoča od spočetja in da smo jo podedovali od staršev. Zato govorimo o dednih boleznih.

Vloga javnega obveščanja predvsem v šolah je pri poznavanju bolezni, njihovih vzrokov in posledic izjemno pomembna. Ker se nama je zdelo, da je javnost premalo obveščena o boleznih sva se odločili predstaviti eno izmed njih in sicer cistično fibrozo.

Cistična fibroza je ena izmed najpogostejših genskih bolezni, katere prenašalec je vsak trideseti Evropejec. V javnosti ta bolezen ni preveč prepoznavna. Večji odmev v medijih je doživel leta 2009, ko je novembra potekal 1. teden osveščanja o cistični fibrozi, vendar je po najinem mnenju o tej bolezni še vedno premalo informiranih ljudi. V Sloveniji se predvidoma vsako leto rodijo 3 do 4 otroci s cistično fibrozo.

Namen in cilj raziskovalne naloge

Ker je cistična fibroza manj znana težka, neozdravljiva bolezen, sva se odločili, da jo bova poizkušali predstaviti v prvi vrsti najinim sovrstnikom ter seveda tudi ostali javnosti.

Osnovna okvara pri cistični fibrozi je nepravilen transport natrija in klora v celicah.

Posledica tega je, da se v pljučnih mešičkih nabira gosta, lepljiva snov, ki maši pljučne mešičke. Zaradi tega je dihanje oteženo, pogosto prihaja do infekcijskih okužb; to lahko v skrajnem primeru pripelje tudi do odpovedi pljuč.

Zanimalo naju je, kje je vzrok bolezni, predvsem pa kakšni so simptomi, kako poteka zdravljenje ter kako se bolniki z boleznično spopadajo in ali o njej govorijo. Ker ima Špela sorodnika s to neozdravljivo boleznično se nama je raziskovalna naloga zdela še toliko bolj zanimiva in pomembna.

Najprej sva prebirali literaturo o genetiki, mutacijah in simptomih na internetu in v knjigah, nato pa sva opravili še intervju z bolnikom in njegovo materjo.

Najina raziskovalna naloga pa temelji predvsem na boljši prepoznavnosti cistične fibroze v javnosti med ljudmi.

1.1 HIPOTEZE

Hipoteze, ki sva si jih pri raziskovalni nalogi zastavili, so:

1. Ljudje o cistični fibrozi nimajo dovolj znanja in se s tem ne obremenjujejo preveč
2. Bolezen v večini primerov odkrijejo že pri dojenčkih
3. Cistična fibroza je neozdravljiva

1.2 METODOLOGIJA

Najina raziskovalna naloga je :

- 1) Teoretična - opisuje problem/koncept, ki sva si ga zastavili (cistična fibroza med nami). Uporabili sva naslednje metode: iskanje podatkov po spletu ter literaturi in delo z računalnikom.
- 2) Praktična - hipoteze sva poizkusili potrditi oziroma zavreči s pomočjo ankete, ki sva jo sestavili in intervjuja z materjo enega od bolnikov s cistično fibrozo. Uporabili sva metodi: ankete in intervjuja.
Vanketi so sodelovali dijaki naše šole, nekateri profesorji in najini družini.
V intervjuju pa je na najina vprašanja odgovarjal 15 letni deček in njegiva mama.

2 DEDNE ALI GENSKE BOLEZNI

Dedne bolezni so gen(et)ske bolezni, saj se prenašajo iz generacije v generacijo in so zato genetsko pogojene. Vzroki dednih bolezni so poškodbe in podedovane spremembe genov oz. kromosomov. Nekatere dedne bolezni povzročajo spremembe kromosomov, ki so posledica napak v gametogenezi oz. v mejozi, pri nastajanju spolnih celic (jajčeca, spermiji). Kromosomske nepravilnosti se v celici odražajo kot spremembe v številu ali v sestavi/strukturi posameznih kromosomov. Do njih lahko pride spontano, zaradi napake pri delitvi celice, lahko pa jih tudi povzročijo reaktivne kemijske spojine ali ionizirajoče sevanje. Zajamejo lahko cele kromosome, lahko pa tudi samo dele posameznih kromosomov.

Genetska bolezen je motnja z eno ali več nenormalnostmi v genomu. Te se navadno pojavijo že v času razvoja zarodka ali pa nastanejo zaradi izpostavljenosti okoljskim dejavnikom. Genetske bolezni se pojavijo zaradi sprememb ali mutacij v DNK-zapisu posameznika.

Genetska bolezen je vsaka bolezen, ki jo povzročijo spremembe v posameznikovem genomu. Te se lahko kažejo kot majhne (mutacija v eni bazi DNK) ali večje spremembe (kromosomske nenormalnosti, ki vključujejo dodajanje ali odvzemanje celotnega kromosoma oz. niza kromosomov). Nekatere genetske bolezni se lahko dedujejo, druge pa nastanejo zaradi sprememb ali mutacij v že obstoječem genu oz. skupini genov. Mutacije se pojavijo bodisi naključno bodisi zaradi nekaterih izpostavljenosti dejavnikom iz okolja.

2.1 GENETIKA

Genetika je panoga biologije, ki proučuje dedovanje, lastnosti genov in DNK. Čeprav je bila dednost opažena že tisočletja, je bil Gregor Mendel, znanstvenik, ki je delal v 19. stoletju, prvi, ki je znanstveno preučeval genetiko, poimenovali so ga tudi pionir genetike. Genetski procesi delujejo v kombinaciji z okoljem organizma in izkušnjami, ki vplivajo na razvoj in vedenje.



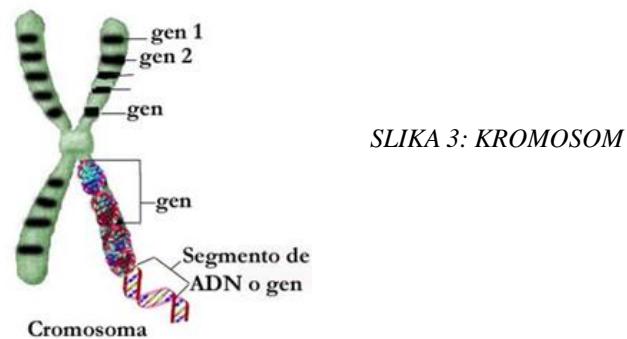
SLIKA 2: GREGOR MENDEL



SLIKA 1: DNA

2.2 GEN

Gen je osnovna materialna enota dedovanja, nosilec dedne lastnosti. Geni z medsebojno interakcijo vplivajo na telesni razvoj in vedenje. Sestojijo se iz dolge verige DNK, ki vsebuje promotor za nadzor aktivnosti gena in kodirajoče zaporedje, ki določa rezultat gena. Celotni komplement genov v organizmu ali celici imenujemo genom. Po zadnjih ocenah ima človeški genom nekaj pod 3 milijarde baznih parov in okrog 20.000-25.000 genov.



SLIKA 3: KROMOSOM

2.3 KROMOSOMSKE NEPRAVILNOSTI

Kromosomske nepravilnosti (anomalije) nastanejo zaradi sprememb v strukturi kromosoma ali sprememb v številu kopij kromosomov v celici. Tovrstne spremembe, ki jih imenujemo kromosomske mutacije, lahko vodijo v razvoj bolezni ali pa imajo za posledico razlike v fenotipu. Razumevanje kliničnega pomena genetske variacije je zapleten proces, ki zahteva veliko znanja. Danes so na voljo tehnologije, ki omogočajo hitrejše in natančnejše zaznavanje genetskih variant. Ker so številne bolezni genetsko pogojene, je potreba po ozaveščenosti ljudi vedno večja.

2.4 VRSTE GENETSKIH BOLEZNI

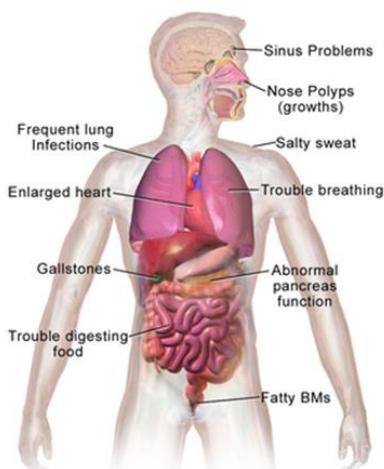
V obsežni paleti genetskih bolezni in stanj lahko med drugim najdemo srčno-žilne bolezni in infarkt, možgansko kap, rak dojk, rak prostate, rak črevesa, sladkorno bolezen tipa 1 in 2, Alzheimerjevo bolezen, osteoporozo, laktozno intoleranco, hemofilijo, pritlikavost, duševne bolezni, itd.

2.5 CISTIČNA FIBROZA

Cistična fibroza (CF) je najpogostejša, večkrat usodna, kronična, večorganska, avtosomska recessivna bolezen, za katero je značilna visoka vsebnost soli v znoju in izločanje preveč goste sluzi zlasti v dihalnih poteh, pljučih, trebušni slinavki in prebavilih.

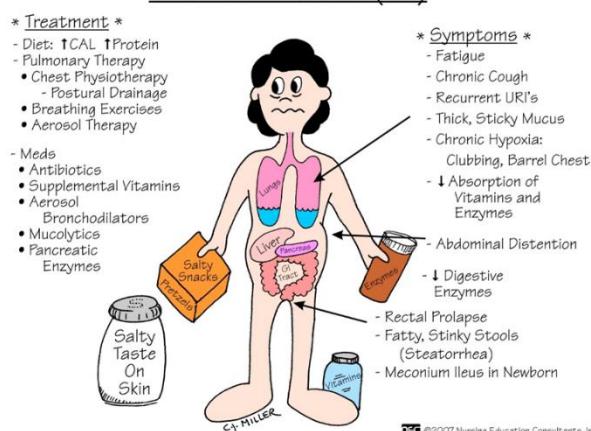
Definicija: CF je avtosomska recessivna genetska bolezen, kar pomeni, da je to genetska bolezen, ki se izrazi pri otroku, če prejme okvarjen gen od obeh staršev. Bolezen prizadene eksokrine žleze, ki izločajo sluz zlasti v dihalnih poteh, pljučih, trebušni slinavki in črevesju. Prizadete so tudi žleze znojnice.

Izrazi se pri otroku, če prejme okvarjen gen od obeh staršev. Njihova povprečna življenjska doba je okoli 30 let, v Sloveniji je okoli 100 bolnikov s cistično fibrozo.



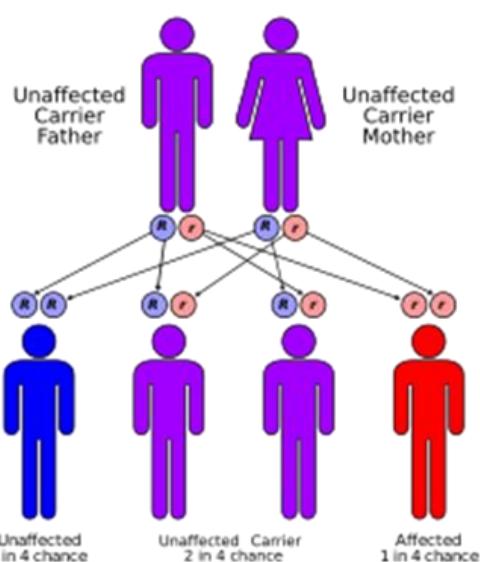
SLIKA 4: PRIZADETI ORGANI

CYSTIC FIBROSIS (CF)



©2007 Nursing Education Consultants, Inc.

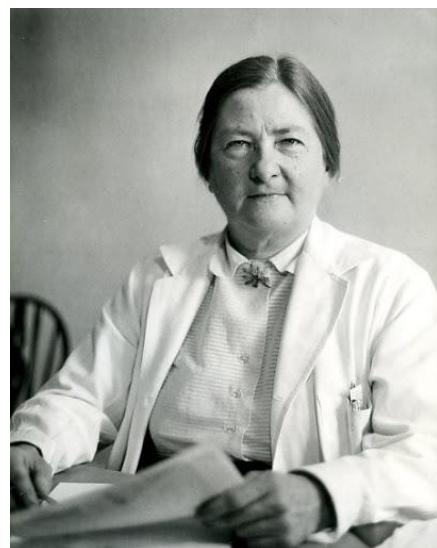
SLIKA 5: NASPLOŠNO O CF (SIMPTOMI, ZDRAVLJENJE)



SLIKA 6: DEDOVANJE OKVARJENEGA KROMOSOMA

2.5.1 ZGODOVINA BOLEZNI

Cistična fibroza ali mukoviscidoza je kot klinična entiteta poznana že več kot 60 let (od leta 1930). Prelomnica v diagnostiki CF je povzročila opazka, da ima koža obolelih otrok okus po slanem. V Nemčiji in Švici so že okrog leta 1700 svarili, da je otrok, ki ima, ko ga poljubimo na čelo slan okus, začaran in da mora kmalu umreti. Leta 1938 je Dorothy Hansine Andersen objavila članek z naslovom »Cistična fibroza pankreasa in njena povezava s celično boleznijo: klinične in patološke študije« v ameriški reviji *Otroške bolezni*. V članku je opisala karakteristike CF pankreasa in povezavo s pljučnimi ter črevesnimi težavami, ki spremeljajo cistično fibrozo. Prva je postavila tudi hipotezo, da je cistična fibroza recessivna bolezen in kot prva uporabila za zdravljenje CF nadomestne encime pankreasa. Leta 1952 je Paul di Sant' Agnese odkril nenormalnosti v elektrolitih v znoju in v naslednjem desetletju so razvili test vsebnosti klorida v znoju. Leta 1988 so trije znanstveniki, Francis Collins, Lap-Chee Tsui in John Riordan odkrili prvo mutacijo delta F508 na sedmem kromosomu. Odkritje gena za cistično fibrozo leta 1989, poimenovanega CFTR (cystic fibrosis transmembrane regulator oz. cistični fibrozni transmembranski regulator prevodnosti), je pomembno prispevalo k razumevanju patofiziologije te bolezni.



SLIKA 7: DOROTHY HANSINE ANDERSEN

Co-founders of the CF Gene



SLIKA 8: LAP-CHEE TSUI; JOHN RIORDA; FRANCIS COLLINS

2.5.2 DIAGNOZA CISTIČNE FIBROZE

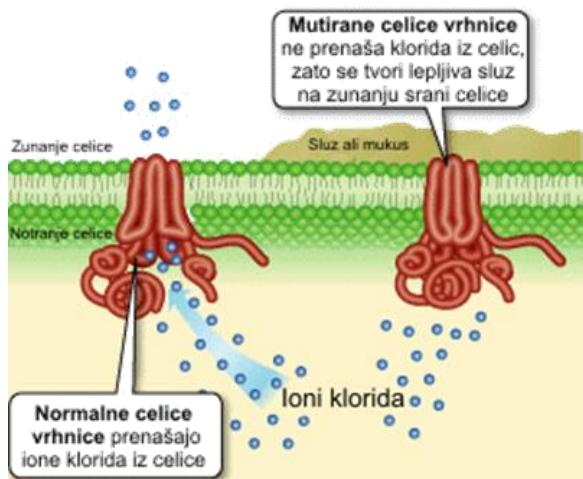
Pri približno 70 % bolnikov se postavi diagnoza v prvem letu starosti, navadno v prvih mesecih življenja, pri 15 % pa šele po 10 letu starosti. Postavitev diagnoze je klinična. Glavni vzrok obolenja in umrljivosti je bolezen pljuč. Prisotni so lahko tudi simptomi in znaki bolezni prebavil, jeter in spolnih organov.

2.5.3 ODKRIVANJE BOLEZNI

Cistična fibroza je kronična, napredajoča bolezen, ki prizadene številne organe, predvsem pa dihala in prebavila. Običajno je odkrita v otroštvu, blaga oblika bolezni pa je lahko v državah brez presejalnega testiranja ob rojstvu diagnosticirana šele v mladostniški ali celo odrasli dobi. V zgodnjem otroštvu se najprej običajno pojavijo težave s prebavili. Za novorojenčkovo obdobje je značilen mekonijski ileus. Pri posameznih dojenčkih odkrijemo bolezen zaradi hiponatremične hipokloremične dehidracije ob driski ali v vročih poletnih mesecih. Otroci običajno slabo pridobivajo telesno težo, lahko odvajajo mastno blato, imajo napihnjen trebušček ali bolečine v trebuhu. Pri nekaterih se težave pojavijo kasneje. V tem primeru je v ospredju prizadetost dihal. Otroci sočno kašljajo, ob tem izkašljujejo rumeno ali zeleno sluz, prebolevajo pogoste okužbe spodnjih dihal, kot sta bronhitis in pljučnica. Lahko imajo tudi težave, podobne astmi. Pri starejših otrocih so prvi znak bolezni lahko nosni polipi. Redko se bolezen odkrije šele v odrasli dobi zaradi neplodnosti pri moških in zmanjšane plodnosti pri ženskah. Umrljivost in obolelost sta običajno odvisni predvsem od prizadetosti pljuč.

2.5.4 KROMOSOMSKA NEPRAVILNOST, KI ZAZNAMUJE NASTANEK CISTIČNE FIBROZE

Osnovna okvara pri cistični fibrozi je (zaradi mutacije gena, ki nosi navodila za sintezo membranske beljakovine za prečrpavanje kloridnih ionov iz celice) moteno prehajanje natrijevih in kloridnih ionov v celicah vrhnjice, ki prekriva zunanje in notranje površine organov.



SLIKA 9: KROMOSOMSKA NEPRAVILNOST

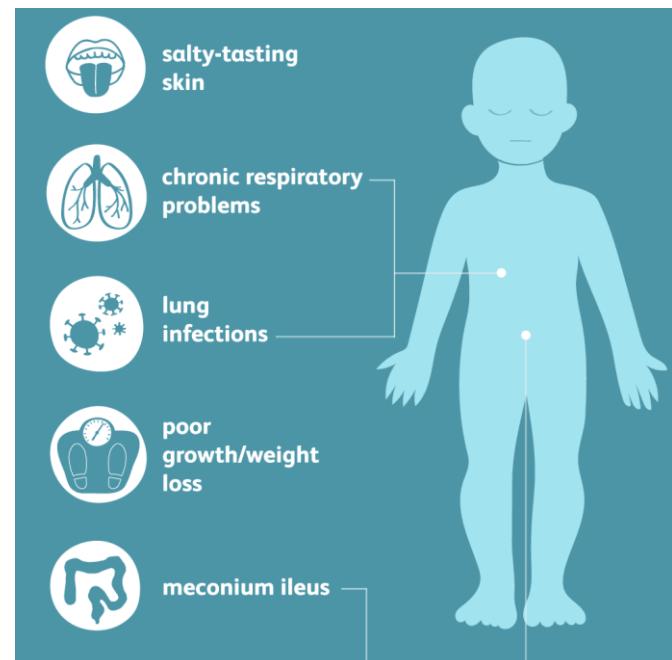
2.5.5 SIMPTOMI PRI DOJENČKIH IN OTROCIH

Zaradi zamašitve pankreatičnih vodov in neizločanja encimov je prebava obolelega osebka oslabela ko je še v materinem trebuhu.

Mekonijski ileus je oblika črevesne zapore pri novorojenčkih, ki se pojavi pri 17 % oseb s CF. Mekonij (temno zelena snov, ki se izloči kot novorojenčkovo prvo blato) je gost in se pomika naprej počasneje kot je normalno. V primeru, da je blato pregosto, zamaši črevo in ta zapora lahko povzroči predrtje stene. Odpravimo jo lahko z operacijo.

Prvi simptom cistične fibroze pri dojenčkih, ki nima mekonijskega ileusa, je pogosto slabo pridobivanje teže v obdobju od 4 do 6 tedna. Pri 85 – 90 % dojenčkih s CF nezadostna količina izločkov pankreasa(trebušna slinavka), nujnih za pravilno prebavo maščob in beljakovin, povzroči moteno prebavo: otrok pogosto iztreblja smrdeče, mastno blato in ima lahko izbočen trebuh. Ne glede na prehrano raste počasi, je suh in ima mlahave mišice. Premajhna absorpcija beljakovin, lahko povzroči tudi slabokrvnost.

Nezadostna absorpcija v maščobi topnih vitaminov (A, D, K in E) pa lahko povzroči nočno slepoto, anemijo, motnje v strjevanju krvi... Najstniki se srečujejo s počasnejšo rastjo, zakasnelo puberteto in pojemanjem telesne vzdržljivosti. Nekateri otroci s cistično fibrozo lahko nekaj časa normalno napredujejo v telesni teži in rasti ter se temu primerno razvijajo, vendar otroci z napredovanimi pljučnimi težavami zelo kmalu potrebujejo 50 % do 60 % več energijskih potreb kot njegovi zdravi vrstniki.



SLIKA 10: SIMPTOMI PRI OTROCIH

SLIKA 11

2.5.6 ZDRAVLJENJE CISTIČNE FIBROZE

Čeprav je cistična fibroza neozdravljiva obstajajo nekatere metode in postopki za lajšanje ter izboljševanje bolnikovega stanja.

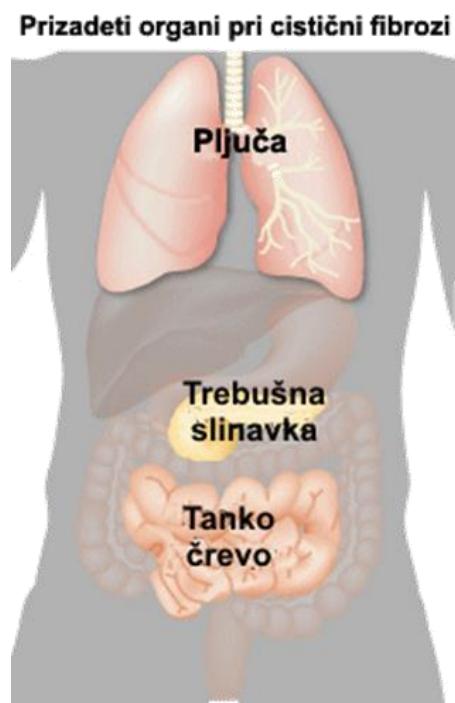
Ker zdravila za cistično fibrozo še ni, obsega terapija preprečevanje in zdravljenje pljučnih ter drugih okužb, fizioterapijo, psihološko in socialno oporo ter podporno zdravljenje ob številnih zapletih.

Bolnika s cistično fibrozo največkrat ogrožajo bolezni pljuč in slabšanje pljučne funkcije.

Na izid zdravljenja pljučnih obolenj pri cistični fibrozi ugodno vpliva zgodnje uvajanje čiščenja dihalnih poti, t.i. respiratorne fizioterapije. Starši otrok s cistično fibrozo in kasneje sami bolniki se naučijo fizioterapevtskih metod, ki jih redno izvajajo večkrat dnevno na domu. S tem načinom se olajša izkašljevanje goste sluzi, ki se nabira v pljučih. Pred tem morajo bolniki preko ustreznegra inhalatorja inhalirati razna zdravila, ki zmanjšajo viskoznost sluzi in izboljšajo čiščenje dihalnih poti.

2.5.7 POSLEDICE CISTIČNE FIBROZE

Glavni vzrok obolevanja in umrljivosti pri cistični fibrozi je bolezen pljuč. Prisotni so tudi simptomi bolezni prebavil, jeter in žolčnika, kot sekundarna bolezen pa se pojavi še sladkorna bolezen (diabetes) in zmanjšana kostna gostota (osteopenija, osteoporoz). Poleg tega imajo bolniki s cistično fibrozo lahko prizadet nosni organ (nosne in obnosne votline ter nosno žrelo), kar se kaže z oteženim dihanjem skozi nos, poslabšanjem voha, kroničnim sinuzitisom in nosno polipozo. Zaradi ponavljače uporabe nekaterih antibiotikov lahko pride tudi do okvare notranjega ušesa.



SLIKA 12: NAJBOLJ PRIZADETI ORGANI PRI CF

2.5.8 SIMBOL CISTIČNE FIBROZE

Rdeča vrtnica kot simbol bolnikov s cistično fibrozo izhaja iz zgodbe matere Weis. Imela je tri sinove s cistično fibrozo, zato je delala kot prostovoljka za Fundacijo cistične fibroze leta 1965. Vsak dan je klicala vladne, socialne službe, razne organizacije in tako iskala finančno pomoč za raziskave bolezni. Njen štiriletni sin jo je na skrivaj poslušal, ko se je pogovarjala po telefonu. Ko je govorila, da dela za cistično fibrozo (Cystic Fibrosis), jo je zaradi podobne izgovarjave razumel, da dela za 65 vrtnic (Sixtyfive Roses). Od takrat naprej je vrtnica simbol bolnikov s cistično fibrozo, saj je življenje s cistično fibrozo težko. Cvet je lep, vendar ima vrtnica veliko trnov. Takšno je tudi življenje bolnikov, obolelih s cistično fibrozo – lepo, a hkrati zelo težko. Vrtnica je bila že od nekdaj simbol zmage, poguma, zmagoščevanja. Taki so tudi bolniki, ki se spopadajo s to boleznijo.



SLIKA 13: RDEČA VRTNICA/SIMBOL CF

2.5.9 DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE

Društvo združuje bolnike z boleznijo CF, njihove svojce, zdravstveno in drugo osebje iz različnih strokovnih področij ter vse osebe, ki želijo biti člani društva.

Društvo je bilo ustanovljeno konec leta 2009.

Namen Društva za cistično fibrozo Slovenije je pomoč vsem bolnikom, obolelim s cistično fibrozo in njihovim družinam za doseganje boljšega življenja. Društvo je namenjeno reševanju in lajšanju socialnih stisk ter nudenje pomoči bolnikom, katerih zdravje ali življenje je ogroženo.

Društvo so prav tako zavzema za varstvo človekovih pravic, organiziranje izobraževanj, delovanje na področju socialnega in zdravstvenega varstva, rehabilitacija bolnikov s cistično fibrozo in njihovih družin, sodelovanje s podobnimi organizacijami, izboljšanje statusa in pravic bolnikov ter njihovih družin, ozaveščanje javnosti o redki bolezni.

3. EKSPERIMENTALNI DEL

3.1 ANKETA

V mesecu oktobru sva pripravili anketo, v kateri je sodelovalo 129 oseb od teh je bila večina žensk. Povprečna starost anketirancev je bila 17 let. V anketi naju je zanimala prepoznavnost bolezni.

Vprašanja, ki so v anketi spadala pod pomembnejša, so bila:

- Ali si že slišal za cistično fibrozo?
- Ali poznaš koga s to boleznijo?
- Katere organe po tvojem mnenju bolezen najbolj prizadene?
- Meniš, da je cistična fibroza ozdravljiva? Če da, kako misliš, da jo zdravijo?
- Katero starost misliš, da bolniki v povprečju dosežajo?
- Koliko otrok letno se rodi s prirojeno cistično fibrozo?
- Ali meniš, da imamo dovolj znanja o boleznih, kot je CF?

3.2 INTERVJU

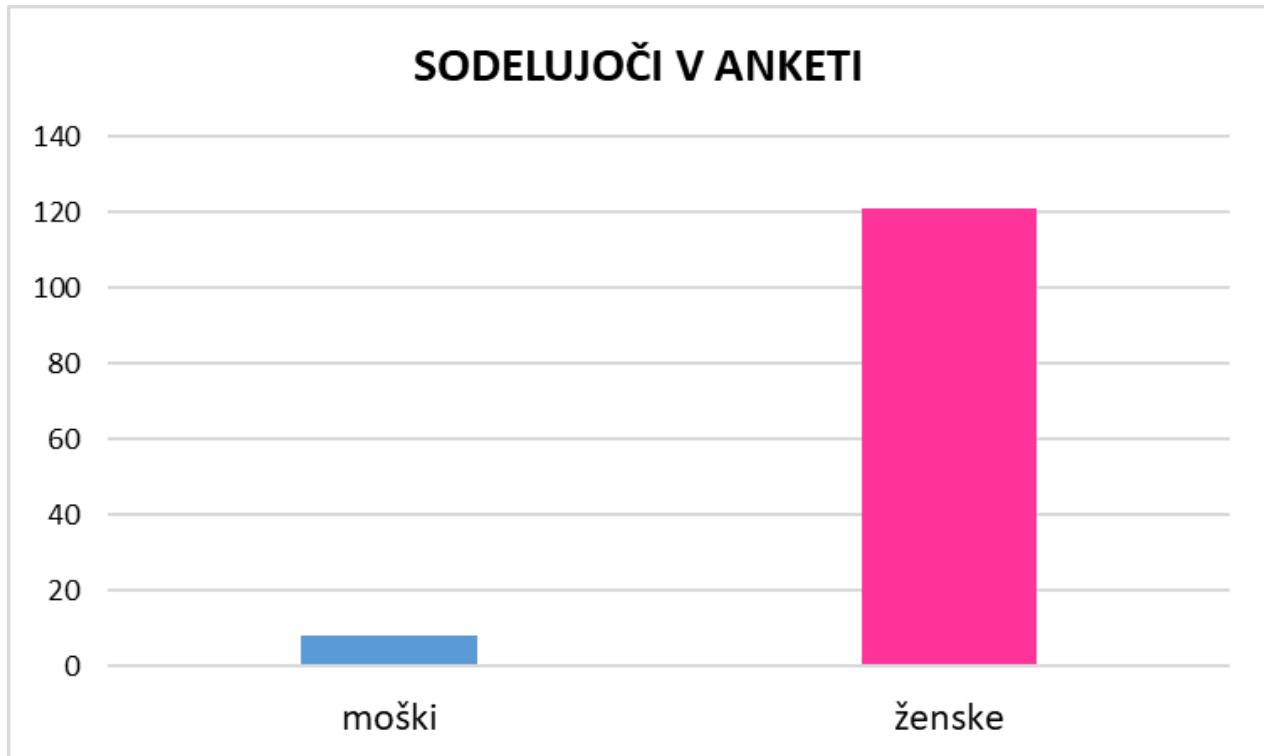
Poleg ankete sva opravili še intervju, v njem je sodeloval Špelin sorodnik, ki ima 15 let in ga bolezen spremlja že od rojstva.

Zastavili sva mu nekaj vprašanj o tem kako poteka njegov vsak dan s cistično fibrozo.

- Kakšen je njegov vsakdan?
- Ali meni, da so ljudje dovolj osveščeni o genskih boleznih?
- Kako so njegovo bolezen sprejeli sovrstniki?
- Ali katerih dejavnosti zaradi CF ne more izvajati?
- Kako sprejema svojo bolezen?
- Kdaj je za cistično fibrozo izvedel?
- Na kakšen način ga spodbuja družina?

4. REZULTATI

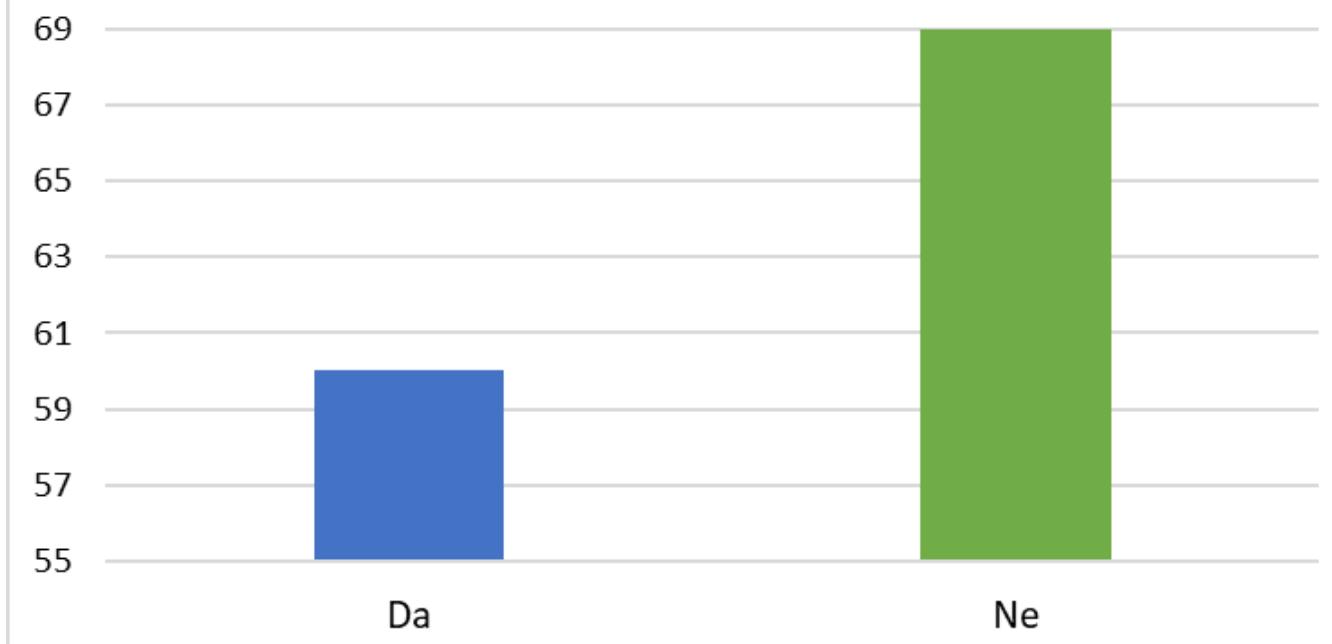
4.1 REZULTATI ANKETE



GRAF: 1

V anketi je sodelovalo 129 oseb, od tega je bilo 8 moških in 121 žensk. Njihova starost je bila od 13 do 50 let, vendar je bila povprečna starost anketirancev 17 let.

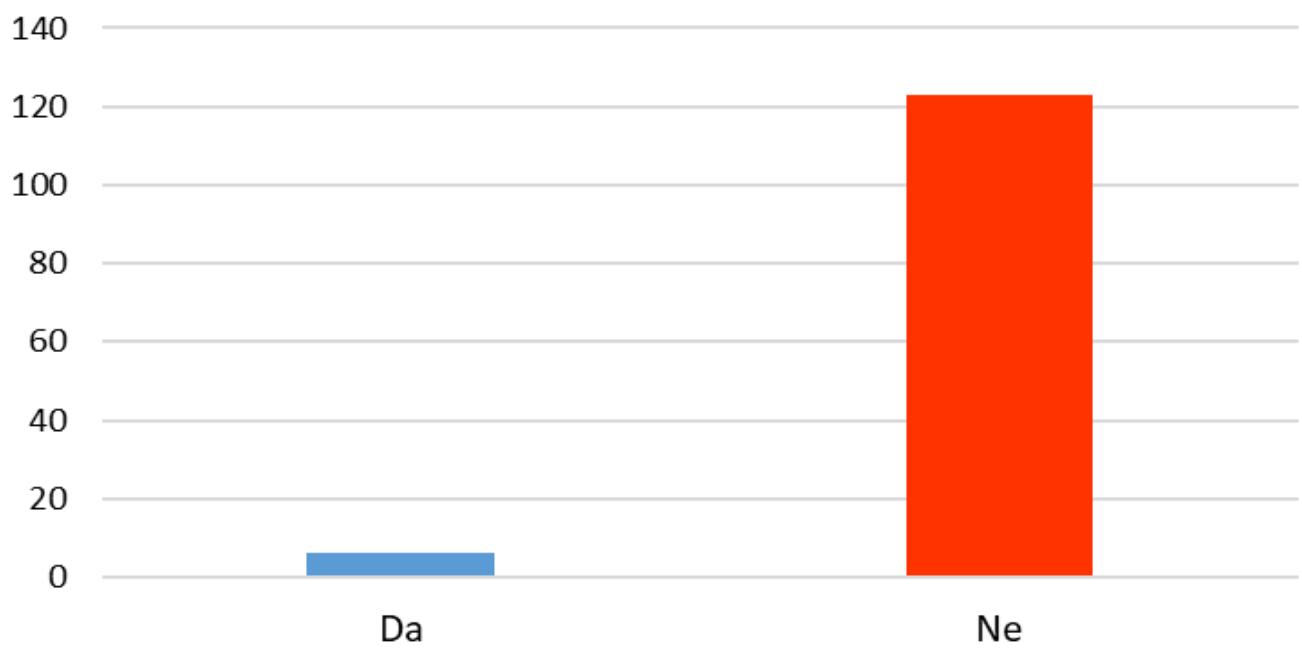
ALI SI ŽE SLIŠAL ZA CF?



GRAF: 2

Od 129 oseb je za cistično fibrozo slišalo 60 ljudi, 69 oseb pa se je s to boleznijo prvič bolje seznanilo.

ALI POZNAŠ KOGA S TO BOLEZNIJO?

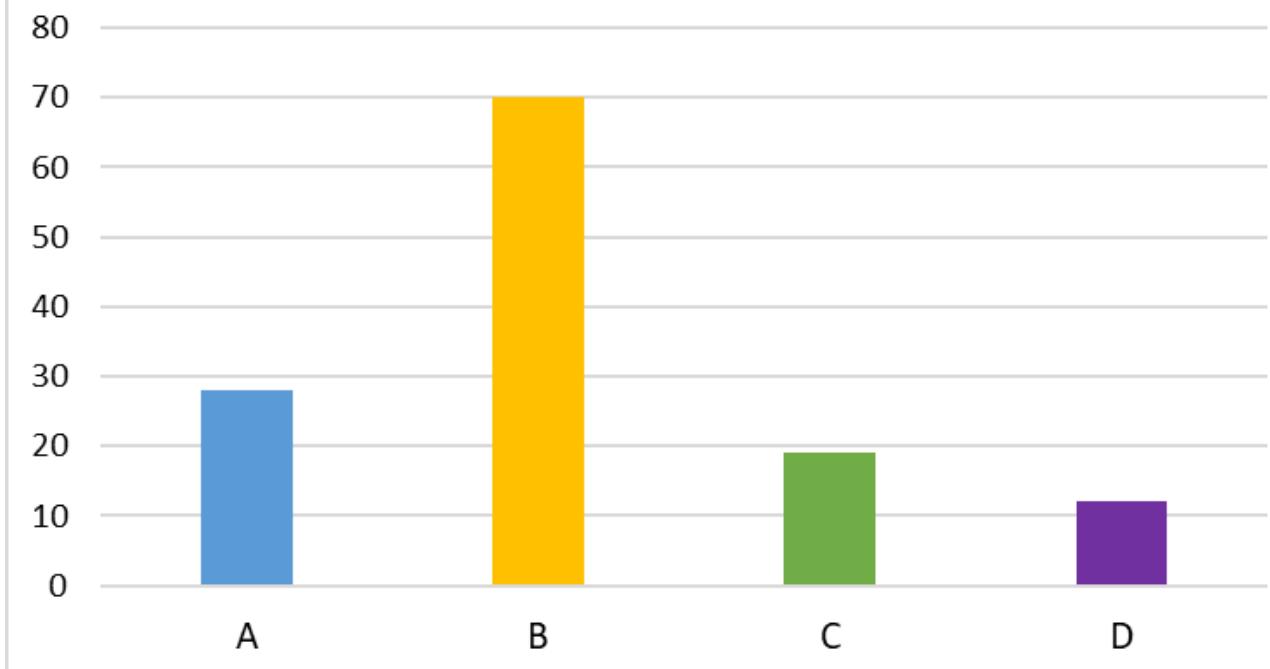


GRAF: 3

Na to vprašanje je večina odgovorila z ne, le 6 anketiranih oseb je na vprašanje pritrdilo z da.

Po mnenju anketiranih cistična fibroza najbolj prizadene pljuča, trebušno slinavko in tanko črevo.

KATERE ORGANE PO TVOJEM MNENJU BOLEZEN NAJBOLJ PRIZADENE?



GRAF: 4

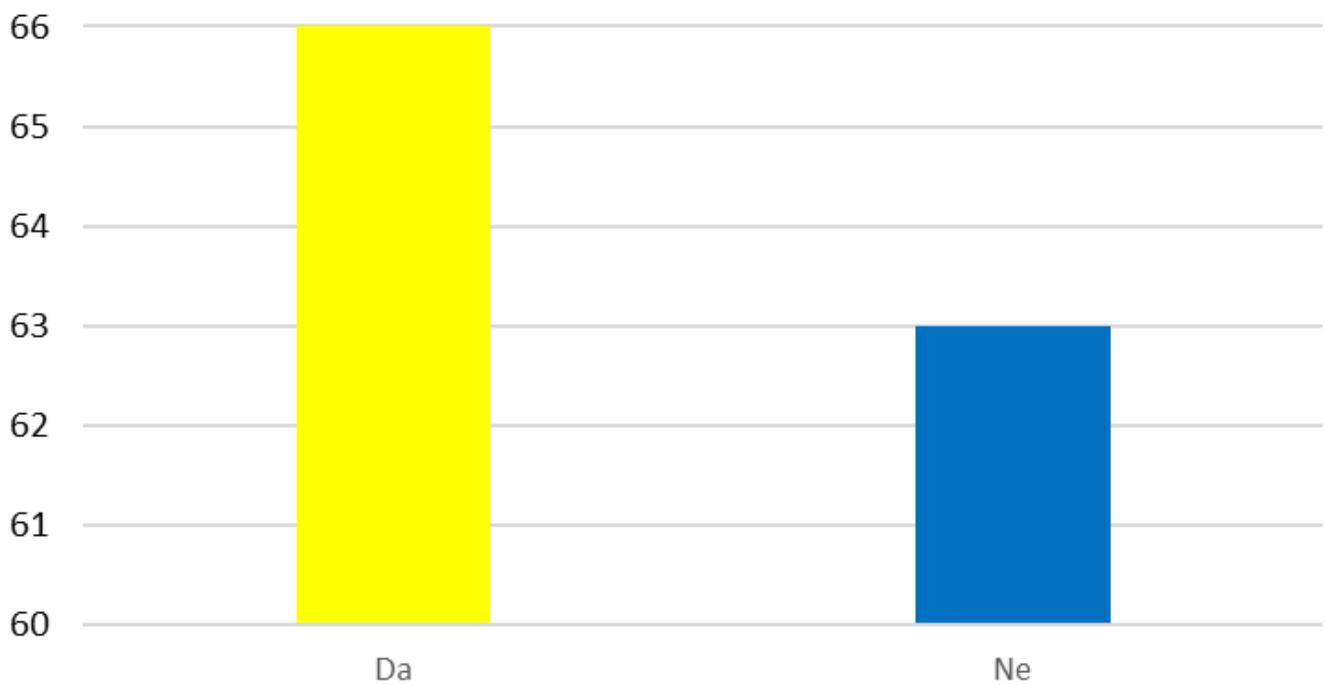
27 oseb je na to vprašanje odgovorilo z odgovorm A-CF prizadene srce, pljuča, ledvice.

70 ljudi je odgovorila z odgovorom B-najbolj prizadene pljuča, trebušno slinavko, tanko črevo.

19 jih je bilo za odgovor C-CF najbolj ogroža jetra in ledvice.

Najmanj oseb, in sicer 12, pa se je odločilo za odgovor D-CF prizadene pljuča in jetra.

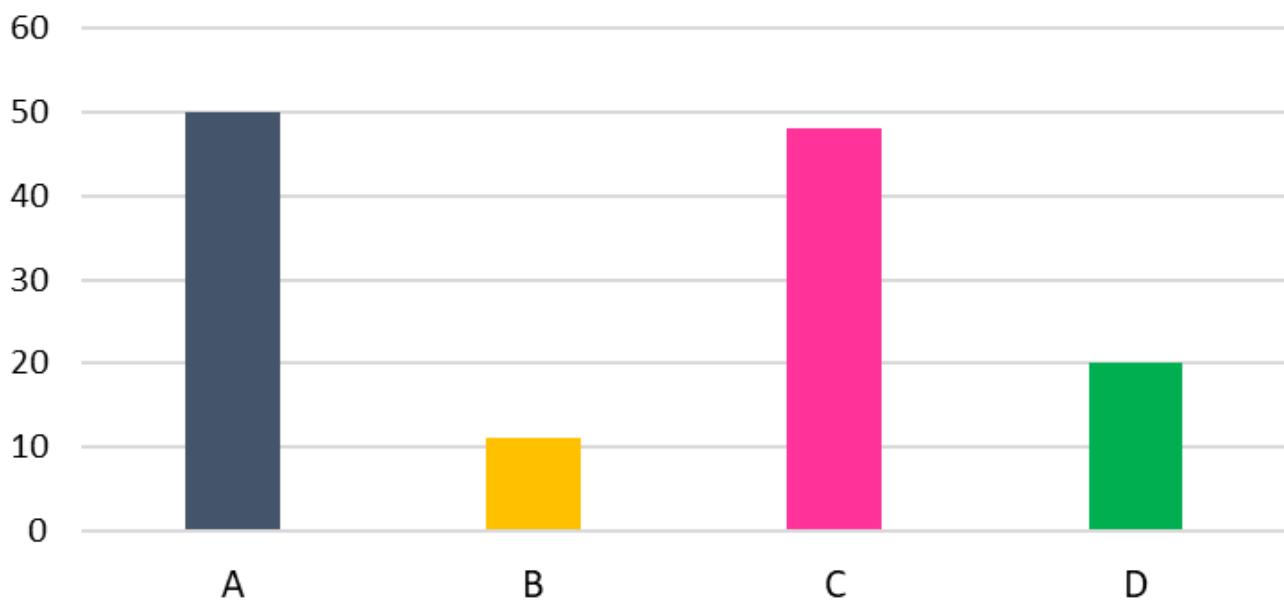
ALI MISLIŠ, DA JE CF OZDRAVLJIVA?



GRAF: 5

Pri tem vprašanju je bila razlika med odgovoroma zelo majhna. 63 oseb je na to vprašanje odgovorilo z ne, kar 66 ljudi pa je na to, ali je cistična fibroza ozdravljava odgovorilo z da.

KATERO STAROST PO TVOJEM MNENJU DOSEŽEJO BOLNIKI?

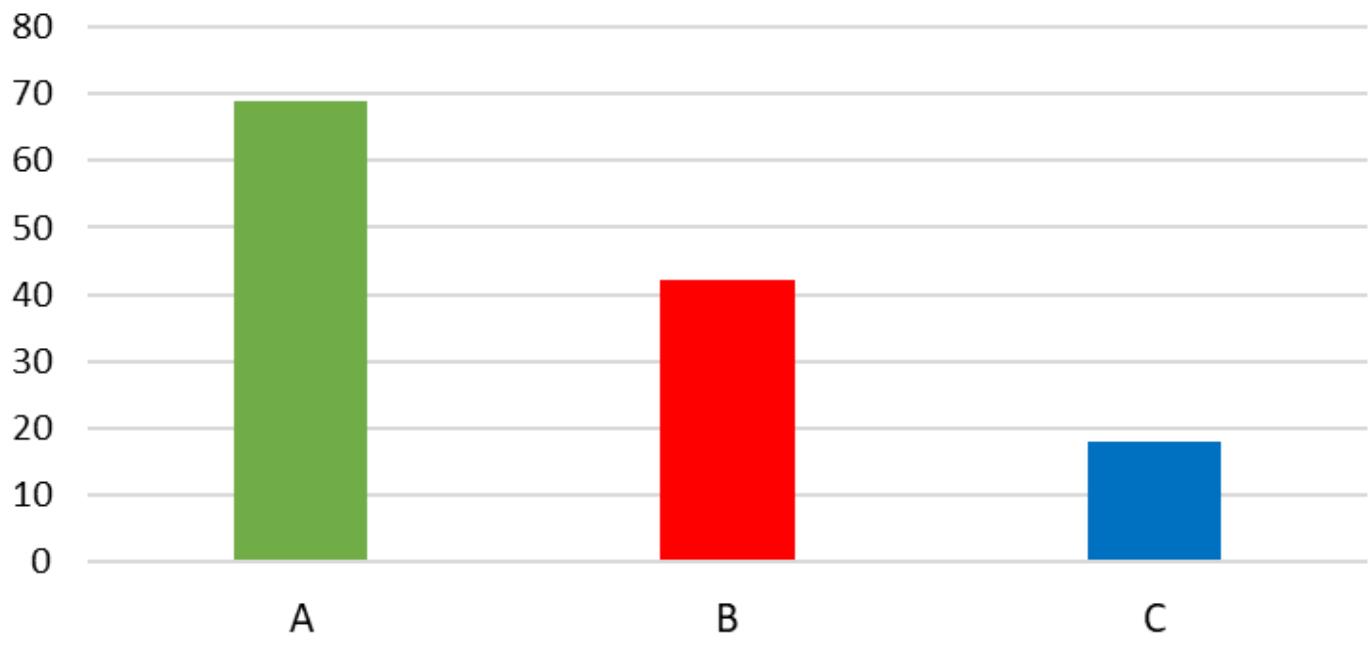


GRAF: 6

Z naslednjim vprašanjem sva želeli izvedeti koliko let ljudje menijo, da bolniki dosežejo. Anketircem sva dali na voljo štiri odgovore: A - 30let, B - 20let, C - 50let in D - več kot 50let.

Za odgovor A se je odločilo 49 oseb. Najmanj oseb je izbralo odgovor B, le 11. Odgovor C je bil zelo blizu prvemu, zanj se je odločil le eden manj (48). D odgovor pa je izbralo 20 anketirancev.

KOLIKO OTROK MISLIŠ, DA SE LETNO RODI S PRIROJENO CD?

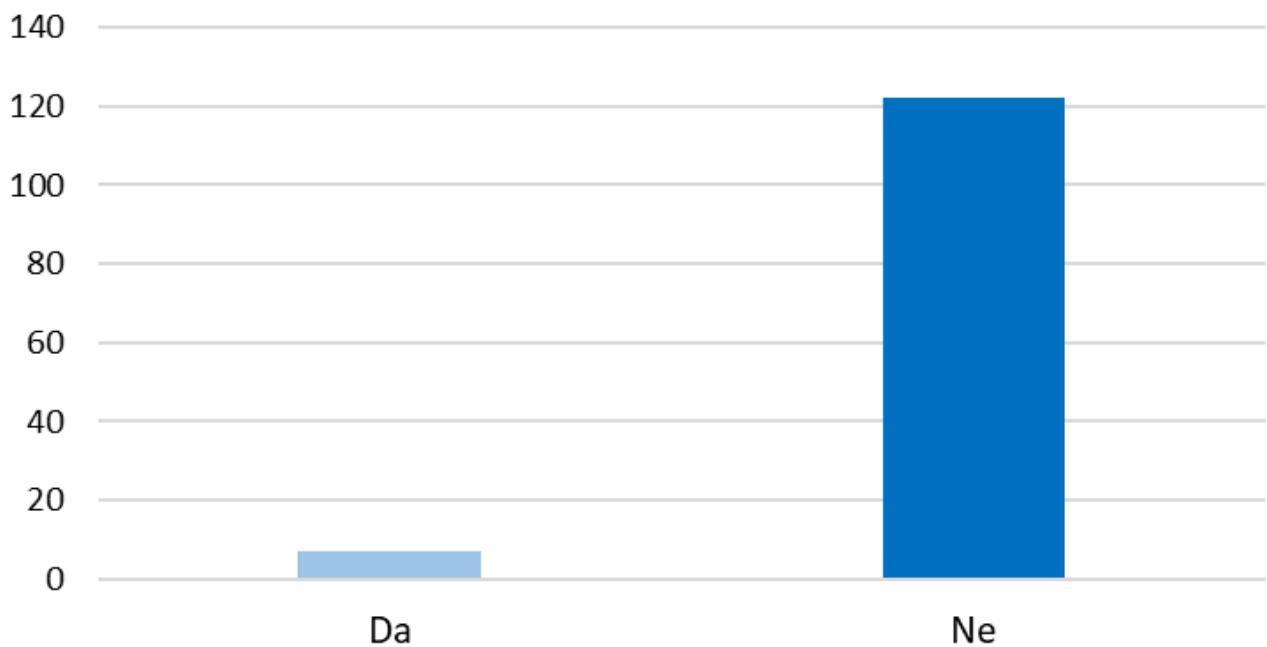


GRAF: 7

Anketirancem sva pri vprašanju koliko otrok letno se rodi s CF, spet ponudili možnost izbiranja med odgovori. Tokrat sva jim na izbiro dali 3 odgovore in sicer: A - 3 do 4 otroci, B - 5 do 6 otrok in C - več kot 10 otrok na leto.

Večina(69) se jih je odločila za odgovor A, sledil je odgovor B, za katerega se je odločilo 42 oseb, najmanj pa se jih je odločilo za odgovor C, in sicer 17.

ALI MISLIŠ, DA IMAMO DOVOLJ ZNANJA O TAKIH BOLEZNIH?



GRAF: 8

To vprašanje se nama je zdelo ključnega pomena, z njim pa sva tudi potrdili najino hipotezo, da imamo ljudje nasplošno premalo znanja o takšnih boleznih. Le 7 oseb je na zastavljenem vprašanju odgovorilo z da.

4.2. REZULTATI INTERVJUJA

➤ Kakšen je tvoj vsakdan z cistično fibrozo?

Dnevno moram jemati zdravila, ki mi pomagajo razgraditi maščobe, zvečer inhaliram slano vodo da lažje diham.

➤ Meniš, da so ljudje dovolj osveščeni o genskih boleznih. Bi si želel, da bi bila cistična fibroza med ljudmi bolj prepoznavna?

Ljudje premalo vemo o boleznih, kot je CF. Menim, da bi morali imeti v šoli obvezne vsebine o redkih boleznih, da bi bili bolj seznanjeni o takšnih obolenjih.

➤ Kako so tvojo bolezen sprejeli tvoji sovrstniki?

Sprva so me vsi spraševali, zakaj moram pred malico vzeti toliko zdravil, a me nikakor niso zafrkavali. Kasneje, ko sem jim razložil so bili do mene tudi zelo prijazni in mi pomagali pri vsem.

➤ Ali katere dejavnosti zaradi CF nemoreš izvajati?

Ne, lahko izvajam vse ampak v mejah normale, saj se moje telo prej utrudi in ne prenese toliko napora.

➤ Kako sprejemaš svojo bolezen?

V življenju nikoli ne veš kaj te čaka, moja pot je pač s CF. Menim pa, da će bom skrbel za sebe in se dovolj gibal, bom svoje življenje preživel po najboljšem možnem poteku.

➤ Kdaj si izvedel da imaš cistično fibrozo?

Ob rojstvu so seznanili moje starše, jaz pa se ne spomnim dneva, ko sem izvedel saj je ta bolezen sedaj že moj vsakdan.

➤ Na kakšen način te tvoja družina spodbuja?

Moja družina mi je vedno dala vedeti, da sem enak kot ostali in da zmorem vse, kar zmorejo moji vrstniki. Veliko smo hodili v hribe in na druge planinske izlete. Kuhajo mi visoko kalorično hrano, da bi pridobil na telesni teži, saj sem bil vedno podhranjen in sem še sedaj.

5. RAZPRAVA IN ZAKLJUČEK

Pri najini raziskovalni nalogi sva si zadali tri hipoteze, vse sva tudi potrdili.

Pri prvi hipotezi sva s pomočjo ankete prišli do spoznanja, da se ljudje ne zavedamo pogostosti te bolezni med nami, saj če ne poznamo nikogar s cistično fibrozo, skoraj večina sploh neve, da ta bolezen obstaja. Meniva, da bi morali organizirati več »izobraževanj« o takšnih boleznih, saj nam bi to omogočilo širši pogled na svet.

Tudi drugo hipotezo sva potrdili, saj jo zdravniki odkrijejo po porodu. Ker oseba s cistično fibrozo težko preživi brez zdravil, jo pri večini odkrijejo že ob rojstvu.

Tretja hipoteza drži, saj bolnikom zaradi močnih zdravil, ki jih potrebujejo, začnejo odpovedovati organi, ki so nujno pomembni za življenje. Zdravila, ki bi popolnoma ozdravilo cistično fibrozo, še niso iznašli, posledica tega pa je neozdravljinost in posledično umrljivost.

Opravili sva tudi kratek intervju z bolnikom, ki je star približno toliko kot midve, in je bil pripravljen spregovoriti o svoji bolezni. Sprejetje njegove bolezni je bil v družini šok, vendar so se tega hitro navadili in ga obravnavajo kot ostale. Tudi njegovi sošolci med njim in ostalimi ne delajo razlik.

Zdi se nama, da sva z uporabljenimi metodami potrdili najino mišljenje.

Najin glavni namen pa je bil, da bi sovrstnike in tudi širšo javnost spodbudili k večjemu zanjanju, znanju in ozaveščenosti o teh boleznih, ki lahko prizadenejo tudi naše prijatelje, sorodnike, ter da spoznamo vzroke in simptome redkih bolezni. Samo tako bomo lahko razumeli življenje bolnikov s cistično fibrozo.

7. VIRI IN LITERATURA

7.1 VIRI SPLETNIH STRANI IN LITERATURE

- Wikipedia Genetika: <https://en.wikipedia.org/wiki/Genetics>
- Wikipedia Gen: <https://sl.wikipedia.org/wiki/Gen>
- Galenia: <http://www.galenia.si/files/Genetske%20bolezni-ilovepdf-compressed.pdf>
- Wikipedia Cistična Fibroza: https://sl.wikipedia.org/wiki/Cisti%C4%8Dna_fibroza
- Spletna stran Društva za CF: <https://www.drustvocf.si/kaj-je-cisticna-fibroza/>
- Wikipedia Cystic Fibrosis: https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/9/9e/Blausen_0286_CysticFibrosis.png/435px-Blausen_0286_CysticFibrosis.png
- Smernice za obravnavo otrok s cistično fibrozo https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwixn_aw7fDvAhXD6qQKHSiXD2UQFjAAegQIAxAD&url=https%3A%2F%2Fvestnik.szd.si%2Findex.php%2FZdravVest%2Farticle%2Fdownload%2F506%2F395%2F&usg=AOvVaw02GFRNB7ZS1akLIMJqdCIB
- ABC Zdravja: <https://www.abczdravja.si/diagnostika/najpogostejse-dedne-bolezni/>

7.3 VIRI SLIK

- <https://www.google.com/imgres?imgurl=https%3A%2F%2Fwww.drustvocf.si%2Fwp-content%2Fgrand-media%2Fimage%2Fcelica.png&imgrefurl=https%3A%2F%2Fwww.drustvocf.si%2Fkaj-je-cisticna-fibroza%2F&tbnid=vARuR4y94ti9JM&vet=12ahUKEwi06tS5jMvuAhUN76QKHZW1CsMQMygAegUIARCXAQ..i&docid=Jbp1Nt6-CUSGdM&w=300&h=253&q=cisti%C4%8Dna%20fibroza&ved=2ahUKEwi06tS5jMvuAhUN76QKHZW1CsMQMygAegUIARCXAQ>
- https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/9/9e/Blausen_0286_CysticFibrosis.png/435px-Blausen_0286_CysticFibrosis.png
- <https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/3/3e/Autorecessive.svg/330px-Autorecessive.svg.png>
- <https://th.bing.com/th/id/OIP.x8FWlwVmD7OwTmQe77RfrwAAAA?w=176&h=184&c=7&o=5&dpr=1.25&pid=1.7>
- https://th.bing.com/th/id/OIP.mau2-ED_N61j75c2y0fAqwHaFD?w=227&h=180&c=7&o=5&dpr=1.25&pid=1.7
- <https://th.bing.com/th/id/OIP.Sma6iyowXHUN-DdiLeNIjQHaHa?w=155&h=180&c=7&o=5&dpr=1.25&pid=1.7>
- <https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Fsl.techsymptom.com%2F77129-cystic-fibrosis-pro-90&psig=AOvVaw15yZ7tmYT1tBpURuSMDUcx&ust=1612351745594000&source=images&cd=vfe&ved=0CAIQjRxqFwoTCOiun7uMy-4CFQAAAAAdAAAAABAE>
- <https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Fwww.drustvocf.si%2Fkaj-je-cisticna-fibroza%2F&psig=AOvVaw15yZ7tmYT1tBpURuSMDUcx&ust=1612351745594000&source=images&cd=vfe&ved=0CAIQjRxqFwoTCOiun7uMy-4CFQAAAAAdAAAAABAL>
- <https://www.google.com/imgres?imgurl=https%3A%2F%2Fwww.drustvocf.si%2Fwp-content%2Fgrand->

- [media%2Fimage%2Fthumb%2F65roses.png&imgrefurl=https%3A%2F%2Fwww.drustvocf.si%2Fo-nas%2F&tbnid=3-I0dRTM7qsQ8M&vet=12ahUKEwjIjfac57nvAhUM_qQKHeg2BIAQMygBegUIARCXAQ..i&docid=52Yclk2XyIl_7M&w=361&h=105&q=symbol%20cisti%C4%8Dne%20fibroze&hl=sl&ved=2ahUKEwjIjfac57nvAhUM_qQKHeg2BIAQMygBegUIARCXAQ](https://www.google.com/imgref?url=https%3A%2F%2Fwww.drustvocf.si%2Fo-nas%2F&tbnid=3-I0dRTM7qsQ8M&vet=12ahUKEwjIjfac57nvAhUM_qQKHeg2BIAQMygBegUIARCXAQ..i&docid=52Yclk2XyIl_7M&w=361&h=105&q=symbol%20cisti%C4%8Dne%20fibroze&hl=sl&ved=2ahUKEwjIjfac57nvAhUM_qQKHeg2BIAQMygBegUIARCXAQ)
- https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Fwww.timetoast.com%2Ftimelines%2Fevolucion-de-la-genetica-38a9e816-7a9d-4f79-a4ba-d698abda3a4f&psig=AOvVaw132ILg2QrdAIphX6mQiB7w&ust=1616155471563000&source=images&cd=vfe&ved=0CAIQjRxqFwoTCLi_76_nue8CFQAAAAAdAAAAABA_E
 - <http://indepthnh.org/2019/12/31/a-tribute-to-a-hero-and-to-high-drug-prices/>
 - https://www.google.com/imgres?imgurl=https%3A%2F%2Fwww.drustvocf.si%2Fwp-content%2Fgrand-media%2Fimage%2Fthumb%2F65roses.png&imgrefurl=https%3A%2F%2Fwww.drustvocf.si%2Fo-nas%2F&tbnid=3-I0dRTM7qsQ8M&vet=12ahUKEwiSmOCxnurvAhWO7qQKHVkVDYYQMygCegUIARCcAQ..i&docid=52Yclk2XyIl_7M&w=361&h=105&q=cisti%C4%8Dna%20fibroza%20symbol&ved=2ahUKEwiSmOCxnurvAhWO7qQKHVkVDYYQMygCegUIARCcAQ