

Diabetes asociovaný s cystickou fibrózou – současnost a perspektiva

Kateřina Štechová¹, Libor Fila²

¹Interní klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha

²Pneumologická klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha

Cystická fibróza (CF) je autozomálně recesivně dědičné onemocnění podmíněné mutacemi v *CFTR* genu (the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). U většiny pacientů se choroba manifestuje pod obrazem chronického sinobronchiálního onemocnění, pankreatické insuficience a zvýšené koncentrace chloridů v potu. S narůstajícím věkem se objevují další komplikace, jednou z nich je specifická forma diabetu CFRD (Cystic Fibrosis Related Diabetes), která postihuje až 50 % dospělých CF pacientů. Zavedení léčby tzv. CFTR modulátory vedlo k výraznému prodloužení doby dožití pacientů s CF a s tím nabývá na významu i CFRD. Dekompenzovaný diabetes vede k častějším a závažnějším exacerbacím plicních projevů CF, a tím ke zvýšené morbiditě i mortalitě pacientů. CFRD se vyznačuje zejména postprandiálními hyperglykemiemi, lačná hyperglykemie je až pozdnějším projevem. Pacienti s CF musí být pravidelně vyšetřováni stran rozvoje CFRD. Metodou volby léčby CFRD je inzulínoterapie. Je výhodné používat u CFRD pacientů kontinuální monitoraci koncentrace glukózy i léčbu inzulínovou pumpou, protože tyto technologie umožňují lepší adaptaci na nezbytnou vysokokalorickou dietu CF pacientů.

Klíčová slova: cystická fibróza, CFRD (Cystic Fibrosis Related Diabetes), inzulín, kontinuální monitorace koncentrace glukózy.

Cystic fibrosis related diabetes – current situation and perspective

Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive inherited disease caused by mutations in the *CFTR* gene (the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). In most patients, the disease manifests itself in the form of chronic sinobronchial disease, pancreatic insufficiency, and increased concentration of chlorides in sweat. With increasing age, other complications appear, one of which is a specific form of diabetes CFRD (Cystic Fibrosis Related Diabetes), which affects up to 50 % of adult CF patients. The introduction of treatment with so-called CFTR modulators has led to a significant extension of the lifespan of patients with CF, and with that, CFRD also becomes more important. Decompensated diabetes leads to more frequent and more severe exacerbations of the pulmonary manifestations of CF and thus to increased patient morbidity and mortality. CFRD is mainly characterized by postprandial hyperglycemia, fasting hyperglycemia develops later. Patients with CF must be regularly screened for the development of CFRD. The method of choice for the treatment of CFRD is insulin therapy. It is advantageous to use continuous glucose concentration monitoring and insulin pump therapy in CFRD patients, which enables better adaptation to the necessary high-calorie diet of CF patients.

Key words: cystic fibrosis, CFRD (Cystic Fibrosis Related Diabetes), insulin, continuous glucose monitoring.

Úvod – cystická fibróza obecně

Cystická fibróza (CF) je autozomálně recesivně dědičné onemocnění podmíněné mutacemi v *CFTR* genu (the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), který je lokalizován na 7. chromozómu. *CFTR* gen kóduje tzv. CFTR protein, který má funkci aniontového kanálu

a nachází se v membráně epitelálních buněk různých orgánových systémů. Typicky se jedná o buňky plic, sinusů, pankreatu, jater, střev a reprodukčního systému. Tato jeho široká distribuce pak podmiňuje velkou škálu klinických projevů, které nacházíme u CF pacientů s tzv. klasickou (plně vyjádřenou) formou CF (1).