

University of Business and Technology in Kosovo
UBT Knowledge Center

Theses and Dissertations

Student Work

Winter 2-2021

FIBROZA CISTIKE

Egzon Bajrami

Follow this and additional works at: <https://knowledgecenter.ubt-uni.net/etd>



Part of the **Nursing Commons**



Kolegji UBT

Fakulteti Infermierisë

FIBROZA CISTIKE

Shkalla Bachelor

Egzon Bajrami

Shkurt,2021/Prishtinë



Kolegji UBT
Fakulteti Infermierisë

Punim Diplome

Viti akademik 2017/2018

Egzon Bajrami

FIBROZA CISTIKE

Mentori :Prof.Mr. Yllka Krasniqi

Shkurt /2021

Ky punim është përpiluar dhe dorëzuar në përmbushjen e kërkesave të pjeshme për Shkallë Bachelor

ABSTRAKT

Qëllimi i këtij punimi është të zgjerojmë njohuritë për fibrozën cistike si sëmundje dhe të marrim njohuritë e duhura rreth mënyrave se si duhet të qasemi në ndaj fëmijëve dhe pacientëve të prekur nga kjo sëmundje, duke pasur parasysh diagnostikimin e hershëm dhe të saktë, fillimin e trajtimit, shkallën e prekjës pulmonare, si dhe edukimin e pacientit dhe të prindërve lidhur me këtë sëmundje dhe mënyrën e trajtimit.

Një tjetër objektivi specifik i punimit është roli i infermieres në trajtimin dhe menaxhimin e sëmundjeve obstruktive respiratore. Këto objektiva kanë të bëjnë veçanërisht për kujdesin dhe menaxhimin që duhet t'iu bëhet të sëmurëve me këto sëmundje. Roli i infermierëve është shumë i rëndësishëm në këtë aspekt. Kjo do të thotë se me ofrimin e kujdesit adekuat nga ana e infermierëve dhe stafit mjekësor do të rritet edhe mirëqenia e pacientit.

Të dhënat kryesore për këtë punim janë marrë nga libri i protokoleve në QKUK dhe nga rishqyrtimi i literatures e cila është marrur nga autorët botëror.

Subjekt i këtij punimi është numri i rasteve të personave të prekur nga fibroza cistike për tërë regjionin e Kosovës për periudhën 1 Janar 2019 deri më 31 Dhjetor 2019

Numri i të prekurve me fibrozë cistike është 44 raste, më e prekur është gjinia femrore me 23 raste, ndërsa gjinia mashkullore me 21 raste. Ndër regjionet më të prekura janë: Fushë Kosova me 9 raste, Prishtina me 8 raste, Podujeva me 8 raste, Prizren 5 raste ndërsa vendet e tjera me nga 1 rast. Më të prekur me këtë sëmundje me fibrozën cistike janë fëmijët.

MIRËNJOHJE/FALENDERIME

Faleminderit stafit të Universitetit UBT – Dega Infermieri që ma dhanë mundësinë për përzgjedhjen e kësaj teme.

Poashtu, një falenderim i veçantë shkon për Prof. Mr. Yllka Krasniqi, pa ndihmën e të cilës nuk do të ishte i mundur punimi i kësaj teme. Ndihma e saj, kritikën dhe sugjerimet kanë qenë të mirëpritura nga ana ime.

Një falenderim të posaqem kanë edhe familja dhe shoqëria ime, të cilët me mbështetjen e tyre të jashtëzakonshme më dhanë kurajo për përfundimin e këtij punimi.

FALEMINDERIT!

Shkurt, 2021

Prishtinë

PËRMBAJTJA

LISTA E TABELAVE	VII
LISTA E FIGURAVE	VIII
FJALORI I TERMAVE	IX
HYRJE	1
2 SHQYRTIMI I LITERATURËS	2
2.1 TË DHËNA TË PËRGJITHSHME MBI SISTEMIN RESPIRATOR	2
2.2 MUSHKËRITË (PULMONES)	4
2.3 FIBROZA CISTIKE	5
2.3.1 ETIOLOGJIA DHE EPIDEMIOLOGJIA.....	6
2.4 SHFAQJET KLINIKE	7
2.5 DIAGNOSTIKIMI	11
2.6 MJEKIMI	14
2.7 KUJDESI INFERMIEROR.....	22
3 DEKLARIMI I PROBLEMIT	25
4 METODOLOGJIA	26
5 PREZANTIMI DHE ANALIZA E REZULTATEV	26
6 REKOMANDIMET	30
7 REFERENCAT	31
8 BIBLOGRAFIA	33

LISTA E TABELAVE

Tabela 1. Shenjat dhe simptomat e fibrozës cistike	11
Tabela 2.Struktura gjinore.....	27
Tabela 3.Numri i pacientëve meshkuj të prekur me FC sipas moshës	28
Tabela 4.Numri i pacienteve femëra të prekura me FC sipas moshës	28
Tabela 5.Ndarja e regjioneve	29

LISTA E FIGURAVE

Figure 1. Rruget e frymëmarrjes	4
Figure 2:Mushkëritë (pulmones).....	5
Figure 3.Shenjat klinike të fibrozës cistike	10
Figure 4.Trashigimia e fibrozës cistike	13
Figure 5 Struktura gjinore	27
Figure 6 Ndarja e regjioneve sipas përqindjes.....	29

FJALORI I TERMAVE

FC – Fibroz Cistike

CFTR – Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene

NPD - Diferenca e potencialit nazal

ENaC – Kanalet epiteliale të natriumit

IRT – Tripsinogjeni imunoreaktiv

ICM – Matjet bioelektrike të intestinit

HYRJE

Ndryshimet, në vartësi të moshës dhe rritjes lidhur me fiziologjinë dhe anatomicën e mekanizmave të kontrollit të frymëmarrjes, dinamikës së rrugëve të frymëmarrjes dhe karakteristikat e parenkimës pulmonare kanë një ndikim të thellë në shfaqjen fizpatologjike të procesit të sëmundjes. Foshnja në moshë të vogël është më e ndjeshme ndaj një sëmundjeje të ngjashme për nga ashpërsia, në krahasim me një fëmijë më të rritur, për shkak të rrugëve të vogla të frymëmarrjes, murit torakal më kompliant dhe nxitjes së frymëmarrjes nga hipoksia. Funkcioni kryesor i sistemit respirator është furnizimi me sasi të mjaftueshme të oksigjenit për të plotësuar nevojat metabolike dhe transportimi i dioksidit të karbonit. Një shumëllojshmëri procesesh si ventilimi, përfuzioni dhe difuzioni përfshihen në procesin e oksigjenimit të indeve dhe transportin e dioksidit të karbonit. Në vendin tonë si dhe në botë fibroza cistike është një sëmundje me rëndësi socio-epidemiologjike dhe mjekësore me një mortalitet të lartë, posaqërisht format e rënda. Fibroza cistike është karakteristike më shumë e racës së bardhë. Paraqitet edhe në racat e tjera, mirëpo incidenca e paraqitjes është shumë më e ulët se në racën e bardhë. Paraqitet 1/3500 lindje që do të thotë 20-25 persona mund të jenë bartës i gjenit mutant për fibrozë cistike. Në numrin më të madh diagnostikohet në dhjetëvjeçarin e parë të jetës, në rreth 70 % të rasteve. Rreth 30.000 fëmijë dhe adoleshentë në SHBA janë të prekur me fibrozë cistike. Jetëgjatësia është afërsisht deri në 30 vjeç në Shtetet e Bashkuara të Amerikës. Rreth 40 % e pacientëve me fibrozë cistike janë më të vjetër se 18 vjeç dhe gjithashtu 10.000.000 amerikan nuk janë në dijeni se janë bartës asimptomatik të gjenit me defekt. (Ingram R.H et al 1980)

2 SHQYRTIMI I LITERATURËS

2.1 TË DHËNA TË PËRGJITHSHME MBI SISTEMIN RESPIRATOR

Organizmat e gjallë, për të kryer proceset jetësore, përveç lëndëve ushqyese, e kanë të nevojshme dhe përdorimin e oksigjenit, marrja e të cilit mundësohet përmes organeve të shumta, të cilat bëjnë pjesë në sistemin respirator, ku oksigjeni futet në organizëm ndërsa dioksidi i karbonit del në ambientin rrethues(Bexhet et al,2013).

Respiratio (frymëshkëmbimi) është një proces, i cili kryhet në dy faza: inspirim apo frymëmarje dhe ekspirim apo frymënxjerrje. Sistemin respirator e përbëjnë rrugët e frymëmarrjes, të cilat ndahen në:

Rrugët e sipërme të frymëmarrjes: - nasus externus - hunda e jashtme, - cavum nasi - hapësira e hundës, me sinuset që hapen në të, - cavum oris - zgavra e gojës si organ ndihmës dhe - pharynx - fyti. -

Hunda: zgavra e hundës ndahet në dy pjesë nëpërmjet një flete të hollë gjatësore, ndërsa nga goja ndahet nëpërmjet qelizave. Sipërfaqja e brendshme e hundës përbëhet nga një mukozë e hollë e veshur me disa qime të holla me drejtim nga brenda jashtë. Ajo është shumë e pasur me enë gjaku, sidomos në pjesën e poshtme të saj. Në këtë cipe prodhohen gjithashtu sekrecionet e hundës. (Bexhet et al, 2013).

Ajri i ftohtë duke kaluar në hundë pëson disa ndryshime:

ngrohet në 6-8 gradë celsius, sepse sic thamë hunda ka qarkullim të theksuar gjaku

pastrohet nga pluhurat dhe mikroorganizmat që tentojnë të futen brenda bashkë me ajrin. Këto papastërti nxiren jashte nëpërmjet sekrecioneve.

Njomet nga sekrecionet e hundës, në qofte se ka qenë i thatë.

Faringu: është vazhdimi i zgavraveve të hundës, aty bëhet kryqëzimi i rrugëve të ajrit me atë të ushqimit.

Rrugët e poshtme të frymëmarrjes: - larynx - gurmazi - trachea - skërfyelli - bronchi - bronket - pulmones – mushkëritë.

Laringu: Në hyrjen e tij gjendet një kerc që quhet epiglot, në momentin kur njeriu gëlltit ushqimin epiglota mbyllë laringun dhe pengon kalimin e tij në mushkëri. Kur marrim frymë epiglota hapet dhe nëpër laring kalon ajri për në mushkëri. Laringu është i përbërë prej mjaft kercesh më i madhi prej të cilave është kerçi tiroid, i cili formon murin e përparshëm të tij.

Laringu është gjithashtu organi në të cilin formohet zëri. Ai është i veshur nga një membranë mukoze, e cila duke bërë pala formon ato që quhen korda zanore. Palat, të cilat janë të tendosura, dridhen me kalimin e ajrit nëpër laring, duke formuar kështu tingujt e zërit. Laringu së bashku me zgavren e hundës dhe të gojës ndihmon në formimin e tingujve dhe të fjalës së artikuluar, ndihmon pra të folurën.

Trakea: ajo është e formuar prej kercesh në formë unaze. Ka 15-20 unaza të tilla dhe është e gjatë 10-12 cm.

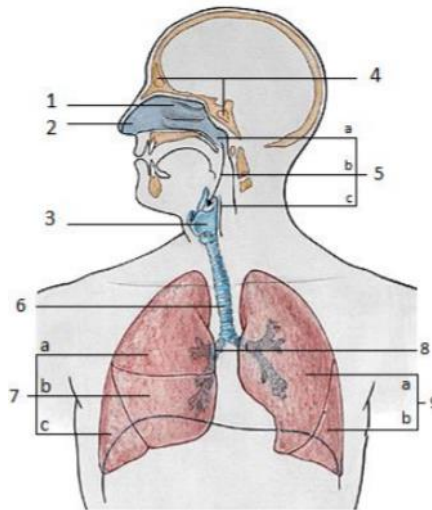
Bronket: trakea ndahet në dy bronke të mëdha, një për secilën mushkëri. Në mushkërinë e djathtë kemi tre degë kryesore të bronkeve, në anë të majtë dy. Brenda në mushkëri bronket ndahen në degë gjithnjë e më të vogla duke formuar një pemë të vërtetë që quhet pema bronkiale. Degëzimet më të vogla të bronkeve quhen bronkiola. Ato perfundojnë në fshikëzat mushkërore alveolat të cilat paraqiten si zgjerime të bronkiolave. Nëpër muret e fshikëzave mushkërore kalojnë kapilarë të shumtë gjaku, arteriale dhe venoze.

Ajri: pasi kalon të gjitha rrugët e frymëmarrjes vjen në fshikëzat mushkërore ku bëhet shkëmbimi i gazrave. Oksigjeni pasi kalon muret e holla të kapilarëve futet në qarkullimin e vogël të gjakut dhe shkon në gjysmën e majtë të zemrës nga ku shpërndahet në tërë qelizat e trupit. Ndërsa dioksidi i karbonit i gjakut venoz lihet në nivelin e fshikëzave dhe del jashtë rrugëve të frymëmarrjes.

Mushkërite: janë të vendosura në zgavren e kraharorit. Ato mbështetën mbi diafragmen dhe sipërfaqja e jashtme e tyre merr formën e brinjëve dhe të hapësirave midis tyre. Mushkëria e

djathtë ka tri pjesë, e majta dy. Janë të nderuara prej indi poroz, si sfungjer me mjaft elasticitet, me ngjyrë trëndafili. Te femrat peshojne rreth 1050 gram ndersa tek meshkujt 1350 gram.

Pleura: Çdo mushkëri mblidhet nga një cipe dy shtresore. Në hapësirën ndërmjet shtresave të saj qarkullon një sasi e vogël lëngu që nuk lejon fërkimin e tyre (Bexhet et al, 2013).

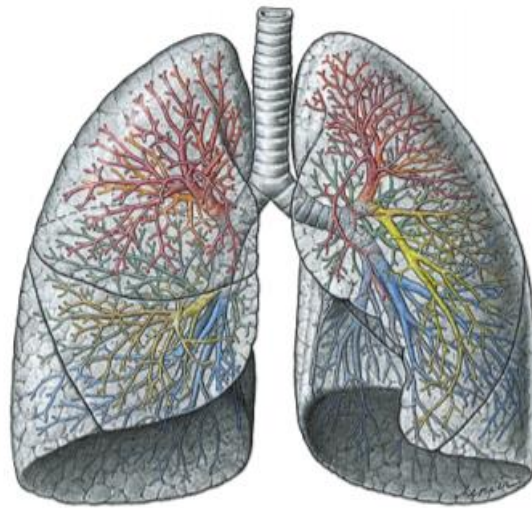


(Bexheti et al 2013) **Figure 1. Rruget e frymëmarrjes**

2.2 MUSHKËRITË (PULMONES)

Mushkëritë janë organet përfundimtare të rrugëve të poshtme të frymëmarrjes, të vendosura në hapësirën torakale (cavum thoracis), anash zemrës dhe enëve të mëdha që dalin nga zemra. Janë organe çiftë (pulmo dexter et sinister), të cilat kanë formën e konit dhe janë të mbështjella nga pleura. Në trupin e njeriut janë dy mushkëri, e djathta dhe e majta. Në anën e majtë ndahen në dy lobe dhe në anën e djathtë në tre lobe. Mushkëritë nuk përmbajnë muskuj. Pulmonaret ndahen në 9/10 segmente. Në mushkërinë e djathtë gjenden 10 segmente. Në krahun e majtë mungon segmenti i 7-të kështu që me këtë zemra i jep një vend. Maja e sipërme e mushkërisë diku rreth 3–4 cm është larg nga klavikula, kurse poshtë mushkërive shtrihet diafragma. Mushkëritë

kufizohen nga ana e stomakut me brinjën e 6, anash me brinjën e 8 dhe nga shpina me brinjën e 10. Mushkëria e majtë në përgjithësi është më e vogël, ngase në afërsi të saj gjendej e vendosur zemra. Volumi i mushkërive tek njeriu përmban diku rreth 5 deri 6 litra. Bronket që e bëjnë përcjelljen e ajrit përfundojnë në qese të vockla, që quhen [alveola] ose *qeset e mushkërive*. Këtu ndodhet pra shkëmbimi i gazeve. Sistemi i tërësishëm i frymëmarrjes ndryshe quhet edhe sistemi bronkial. (Bexhet et al 2013)



(Bexheti et al 2013) **Figure 2: Mushkëritë (pulmones)**

2.3 FIBROZA CISTIKE

Fibroza cistike është ndër sëmundjet trashëguese më vdekjeprurëse që prek të gjitha popullatat në botë. Ajo shkaktohet nga një mutacion që prek gjenin rregullator të përshkueshmërisë membranore të fibrozës cistike (në angl cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene) ose shkurt gjenin CFTR, i cili kodon proteinën transmembranore me të njëjtin emër. Kjo proteinë integrale luan rol thelbësor në transportin e klorit në qelizat epiteliale. Fibroza cistike

prek shumë organe, por një ndër ndërlikimet më të rënda që shkakton vdekshmërinë e parakohshme të pacientëve me FC është infeksioni kronik i mushkërive (Amaral and Kunzelmann, 2007). Shenjat dhe simptomat kryesore të fibrozës cistike janë: shija e kripur e djersës, rritje e ngadaltë, një peshë e ulët me gjithë ushqyerjen normale, grumbullimi i mukusit të trashë e me përbërje ngjitëse, infeksione të vazhdueshme torakale, kollitje, frymëkëmbime të shkurtëra etj. Falë progresit në trajtimin e fibrozës cistike, jetëgjatësia mesatare e pacientëve të prekur nga FC ka ardhur duke u rritur, pavarësisht luhatjeve nga një vend në tjetrin. Kështu për shembull në SHBA, nëse në vitin 1938 jetëgjatësia mesatare e pacientëve me FC ishte 6 muaj, në vitin 1970 arriti në 12 vjet dhe në vitin 2010 në 35 vjet (Lebecque, 2012). Në vendet e komunitetit europian rritja e jetëgjatësisë së pacientëve me fibrozë cistike mbi moshën 18 vjet është më e madhe se në vendet jashtë komunitare. Studimet aktuale tregojnë se diagnostikimi i hershëm i të sapolindurve si dhe të kuptuarit e patofiziologjisë së sëmundjes mund të rritin shpresat jo vetëm për një jetëgjatësi më të madhe, por edhe për një kualitet jetë më të mirë. (Burgel et al., 2015).

2.3.1 ETIOLOGJIA DHE EPIDEMIOLOGJIA

Sëmundja haset më tepër te kaukazanët, me një shpejtësi një rast për 1600 lindje. Shpeshtësia e gjenit është prej 1 në 20 në gjirin e kësaj popullate. Zakonisht haset në më pak se 1/10 te zezakët. Megjithatë të dy seksat preken njëllë, subjektet meshkuj mbijetojnë me gjatë sesa femrat. Megjithatë, dikur mukovishidoza konsiderohej si një sëmundje vdekjeprurëse tek i porsalinduri dhe te fëmija. Shpresa për të jetuar ka kaluar rreth dy vjet që ishte më 1948 në 20 vjet në ditët tona, gjë që është rezultat i një diagnostifikimi të hershëm dhe i zbulimit të formave të lehta, por gjithashtu dhe të një përmirësimi të metodave mjekuese. Nuk egziston provë e sigurtë për të zbuluar heterozigotët, që kjo gjë të bëhet e mundur në një të ardhme të afërt. Etiologjia dhe patogjeneza e sëmundjes mbetet e errët dhe shumë studime kontradiktore mbulojnë literaturën. Shumë kërkues besojnë që egziston një faktor i mukovishidozes në serum që do të karakterizonte të sëmurin dhe do të kishte formën e një alfa jonormale dhe kompleksi makroglobulinë. Është zbuluar mungesa e një izoenzime të argininesterazës. Disa studiues besojnë se transporti i elektroliteve është anormal dhe cregullimi që prek gjendrrat e djersës i

detyrohet një substance që frenon transportin e natriumit përbrenda hapsirës së kanalit. Përbërja kimike e mukusit të nxjerrë nga gjëndrrat e ndryshme të vogla në lidhje me normalen në kuptimin që raporti fukozë-acid sialik është i ndryshëm. Një grup kërkuesish mendon që kjo gjë është një çrregullim i lidhur me lizozomet, megjithëse nuk ka grumbullim të vlefshëm të një metaboliti përbrenda qelizës. Studimet që vënë në veprim kulturat e fibroblasteve të lëkurës kanë bërë të mundur të fitohen të dhëna të shumta për sa u përket ndryshimeve të qëndrimit biologjik në raport me atë të kulturave dëshmuese. Ka mjaft kontradikta për sa i përket aspekteve metabolike të kësaj sëmundjeje (Mathews LW et al 1980).

Mosha diagnozës në klinikën tone rreth 85 për qind e rasteve janë gjetur në moshën nën 15 vjeq. Në një seri prej 75 të sëmurësh që kalonin moshën 25 vjeq gjetën 12 të sëmurë, diagnoza e të cilëve ishte e vendosur në moshën mbi 20 vjeq. Autori ka vizituar kohët e fundit dy njerz 39 vjeqar të rritur normalisht që kishin 14 dhe 15 vjet martesë. Të dy u paraqiten për qështjen e sterilitetit dhe u gjetën se kishin fibrozë cistike. Tek ata u konstatuan ndryshime minimale të provave funksionale të mushkrive, por ata punonin normalisht me orar të plotë. Ata kishin histori familjare negative. Njëri kishte kaluar dy herë pneumoni dhe ishte operuar për kolecistiktomi dhe gurë në fshikëzën biliare, kurse tjetri një histori me ulcer duodenale, pa ankesa gastrointestinale. Këto dy raste të sëmurësh janë të jashtzakonshme, meqë ata e kanë kaluar fëmijërinë dhe adoleshencën normalisht dhe fibroza cistike është diagnostifikuar vonë, për arsye të sterilitetit. Këto raste ilustrjnë ndryshimet e dukshme në shfaqjet klinike të sëmundjes (Mark et al 1977).

2.4 SHFAQJET KLINIKE

FC ka shfaqje të ndryshme klinike. Shfaqjet klinike fillestare takohen tek i porsalinduri në formë të ileusit mekoinal, që egziston në rreth 10% të rasteve me fibroz cistike. Kur nuk ka ndërlikim të obstruksionit intestinal, mekoniumi ngjithës mund të eliminohet me larje të kujdesshme me gastrografinë. Në rastin e ndërlikimeve (valvulës, atrezi dytësore ose perforacion), korigjimi kirurgjik është i nevojshëm. Me disa përjashtime të rralla, ata që mbijetojnë zhvillojnë shfaqje klinike tipike të sëmundjes duke u rritur gradualisht. Megjithatë vdekshmëria të të porsalindurit me ileus meconium është e lartë dhe ndryshon nga 20 në 60 për qind. Në një klinikë këtë sëmundje 8 të sëmurë që iu nënshtruan operacionit për ileus meconium në lindje jetuan më tepër

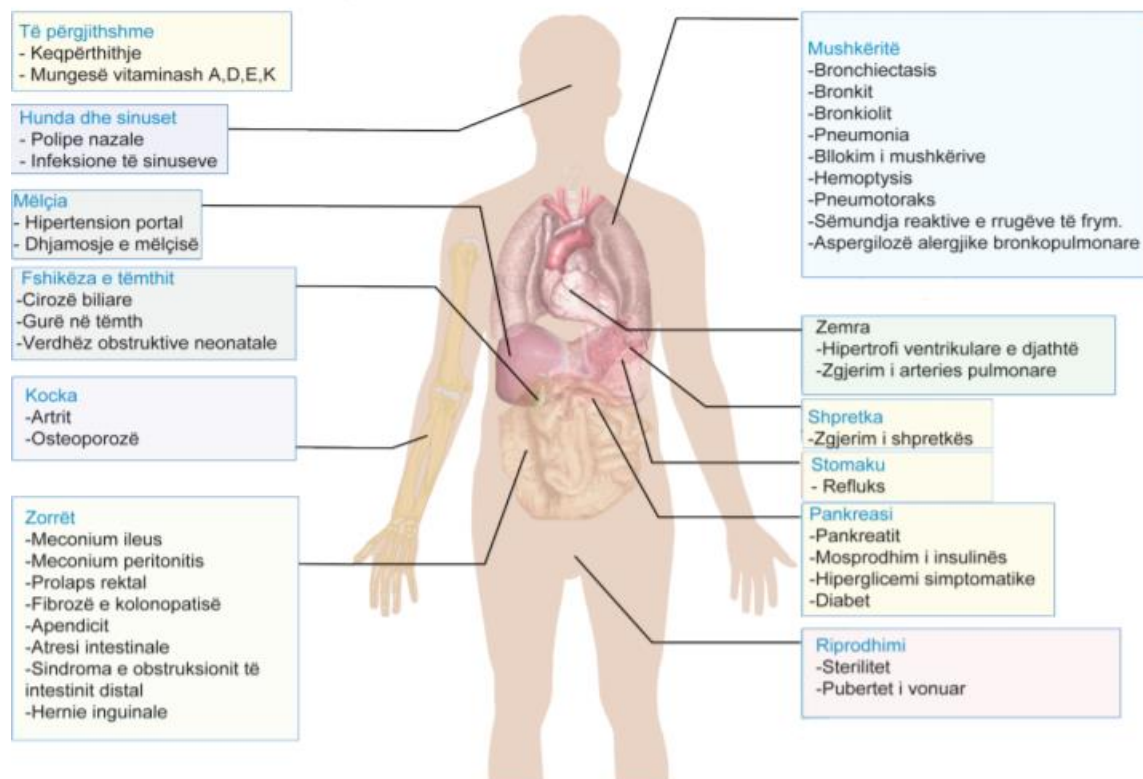
se 30 vjeç. Mekoniumi mukovishidozës përmban një sasi të madhe albumine dhe një veprim të laktazës të shtuar. Këto karakteristika janë tregues gjatë kerkimit sistematik të mukovishidozës të porsalindurit. Mekoniumi i femijëve me FC është tepër viskoz. Këto tipare të mekoniumit po përdoren për të kontrolluar fëmijët për praninë e FC. Tani për tani nuk ka një provë që të jetë pranuar nga të gjithë për këtë sëmundje. Shenjat paraklinike të gjetura janë: një ritëm i shpejtë i frymëmarrjes dhe një kollë shpesh e fortë munduese. Nganjëherë kollë bëhet paroksistike dhe mund të shkaktojë të vjella dhe ndonjëherë ngjan me kollën e bardhë. Mungesa e rritjes së mëtejshme dhe prania e lëvizjeve intestinale të shpeshta dhe të gjera, të shoqëruara me një oreks të tepruar, janë shenjat karakteristike tek i porsalinduri. Mjekimi i hershëm lejon të mënjanohej shumë nga ndërlikimet gastrointestinale si prolapsi rektal, steatorre, kreatorrë, bark i fryrë, hipoproteinemi, anemi, hipotrombonemi, vonesë rritjeje dhe ndërlikime të tjera dytësore që shkaktohen nga përthithja e keqe (Mathews LW et al 1980).

Edhe pse mushkëritë në lindje janë normale, dëmtimet pulmonare mund të shfaqen gradualisht. Çrregullimi fillestar është formimi i një mukusi viskoz, që shkakton një mbyllje të plotë ose të pjesshme të bronkieleve. Infeksioni ndodh, por ethja shfaqet rrallë. Në radiografinë pulmonare shihet një atelektazë e përhapur, një ajrosje e parregullt, një traurnë johomogjene dhe një emfizemë e lokalizuar. Infeksioni mbetet dhe flora fillestare, që përbëhet nganjëherë nga staphylococcus aureus, zëvendësohet pastaj nga bakteret gram-negative. Mikrobi mbizotërues është Pseudomonas aeruginosa; shtamet e lëmuara mund të shoqërohen shpejt ose të zëvendësohen nga shtame mukoide. Kështu, P. Aeruginosa dhe stafilokoku (zakonisht koagulazë-pozitivë) janë mikroorganizmat mbizotërues të veçuar nga mushkëritë me autopsitë. Mund të ketë, gjithashtu, dhe agjentë të tjerë patogjenë si Escherichia coli, Proteus, dhe Aspergillus. Shtami mukoid i P. aeruginosa haset rrallë në sëmundje të tjera dhe është konsideruar si patogjenik i infeksionit mushkëror të fibrozës cistike. Ndërlikimet pulmonare përfshijnë pneumoninë, bronhektazinë, atelektazën, absceset me përmasa të ndryshme, empiernat, pneumotorakset dhe hemoptizitë. Përgjigjja imunitare është e padëmtuar; bakteremitë janë të rralla, bile edhe kur ekziston një infeksion pulmonar i rëndësishëm. Me shtimin e zgjatjes së jetës së të sëmurëve të prekur nga mukovishidoza vërehen ndërlikime të reja të sëmundjes; provat klinike të caktuara për këta të sëmurë kanë për qëllim të njohin keto ndërlikime dhe ti mjekojnë. Një infeksion viral ose bakteror si dhe ndryshimet e mjedisit mund të shkaktojnë

procesin dhe të cojnë në shfaqje pulmonare. Ndjeshmëria ndaj infeksioneve mund të mos rritet, por kur infeksioni shfaqet, ai bëhet më i rëndë dhe më i gjatë (Mathews LW et al 1980).

Vdekshmëria nga mukovishidoza detyrohet kryesisht infeksionit pulmonare të përhapur, që çon në pamjaftueshmri të frymëmarrjes. Zemra mushkërore është një ndërlikim i vonshëm i shpeshtë. Provat funksionale të frymëmarrjes, të shoqëruara me ekzaminimin klinik dhe me radiografitë pulmonare, lejojnë të vleresohet rëndësia e sëmundjes. Në rreth 10 për qind të rastëve mëlçia paraqet ndryshime. Ajo vetëm rrallë shkakton ikteret e periudhës neonatale. Ndryshimi më i hershëm është një cirrozë biliare; tapat biliarë dhe proliferimi kanalikulave biliare janë patognomonike; mund të ndodhin dhe infiltrime të dhjamosura. Dëmtimi mund të evoluojë drejt një cirroze multibuare. Hipertensioni portal prek gati 5 për qind të të sëmurëve, gjë që mund të shkaktojë hipersplenizëm. Pjesa më e madhe e këtyre të sëmurëve paraqet një pamjaftueshmëri pankreatike. Hipertensioni portal nuk është gjetur kurrë në 20 për qind të të sëmurëve të prekur nga mukovishidoza, që kishin funksione pankreatike normale. Rrallë hipertensioni portal mund të jetë shenja zbuluesë e sëmundjes. Trakti gjenital mashkullor merr një rëndësi të vecantë në mukovishidozën, sepse pjesa më e madhe e burrave (rreth 99 për qind) bëhen sterilë si pasojë e keqformimit të strukturave të dala nga kanalet e Uollfit (kanalet deferente, fshikëza seminale dhe epididima), megjithëse funksioni seksual dhe karakteret seksuale janë normale. Gruaja mund të bëhet sterile për shkak të shtimit të viskozitetit të lëngjeve cervikale (të qatës së mitrës) ose të pranisë së një tape mukusi cervical. Përqindja e pjellshmërisë është gati 1/5 e asaj të grave të shëndosha të të njëjtit grup moshë. Megjithëkëtë janë regjistruar lindje në mbi 120 gra të prekura nga mukovishidoza. Mundësia për të patur fëmijë më mukovishidozë nga një nënë me mukovishidozë është 1 në 40 dhe janë vënë re 3 raste të tilla. Pjesa më e madhe e foshnjeve të nënave të sëmura i kishin provat e djersës normale dhe ishin në shëndet të mirë; ato ishin detyrimisht heterozigotë. Një numër i vogël të sëmurësh paraqiste një formë jo të plotë të sëmundjes. Karakteristika kryesore ishin prekja pulmonare tipike, elektrolitët në djersë normale ose në kufijtë e normës, steriliteti mashkullor dhe një dëmtim pankreatik, lehtë ose që mungonte. (Shwachman H et al 1977)

Shenjat klinike të fibrozës cistike



(Bexheti et al 2013) **Figure 3. Shenjat klinike të fibrozës cistike**

Shenjat dhe simptomat ne sistemin respirator	Shenjat dhe simptomat ne sistemin e tretjes
Kollë të vazhdueshme që prodhon mukus (pështymë) të trashë	Jashtëqitje të neveritshme dhe të yndyrshme
Gërhitje	Bllokim zorrësh, veçanërisht te të sapolindurit
Mbajtje fryme	Kapllëk i rëndë
Infeksione të përsëritura të mushkërive	

Pasazhe të përflakura të hundëve ose zënie hundësh	

(Mathews LW et al 1980) **Table 1. Shenjat dhe simptomat e fibrozës cistike**

2.5 DIAGNOSTIKIMI

Diagnostikimi i pacientëve me fibrozë cistike ndodh që në vitet e para të jetës. Për të përcaktuar diagnozën e tyre merren në konsideratë shenjat klinike, prania e dy mutacioneve shkaktare të sëmundjes, përqëndrimi i klorit në djersë, testi i tripsinogjenit imunoreaktiv etj (Rosenstein et al 1998; Farrell et al., 2008).

Testi i djersës: Mosfunksionimi i CFTR, nxit sekretimin e klorit nga gjendrat e djersës në pacientët me FC, prandaj matja e përqëndrimit të tij në djersë mbetet një ndër teknikat standarte dhe mjaft efikase në përcaktimin e diagnozës së FC. Vlerat e këtij testi >40mmol/L konsiderohen si jo normale, prandaj është e nevojshme konfirmimi i rezultatit në një moment të dytë me qëllim shmangien e rezultateve false që mund të shkaktohen nga faktorë të ndryshëm. Testi i djersës përveçse prodhon rezultate të besueshme kërkon më pak kohë në raport me testet gjenetike, të cilat mund të vonojnë disa javë. (Taylor et al., 2009)

Testet gjenetike: Individët me shenja klinike të sëmundjes ose me histori familjare me FC i nënshtrohen më tej analizave gjenetike. Mutacioni më i zakonshëm në gati 70% të aleleve me FC është delecioni $\Delta F508$ (Rogan et al., 2011). Përveç tij, një rol të rëndësishëm në këtë sëmundje luajnë dhe mutacione të tilla si G542X, G551D, N1303K dhe W1282X. Frekuencat e këtyre mutacioneve si dhe efektet fenotipike që ato shkaktojnë varen në mënyrë të veçantë edhe nga etniciteti i popullatave. Duke marrë në konsideratë numrin e madh të mutacioneve që prekin gjenin CFTR, në disa raste përcaktimi i diagnozës me anë të testeve gjenetike paraqitet i MSc. CISTIKE 7 vështirë. Përveç 23 mutacioneve të zakonshme në FC, gjenetistët duhet të kërkojnë dhe për praninë e mutacioneve të rralla (Watson et al.,2004).

Diferenca e potencialit nazal (NPD): Kur testi i djersës gjeneron rezultate të dyshimta, kërkuesit e mbështesin diagnozën e tyre në analiza të tjera, ku njëra prej tyre është dhe matja e

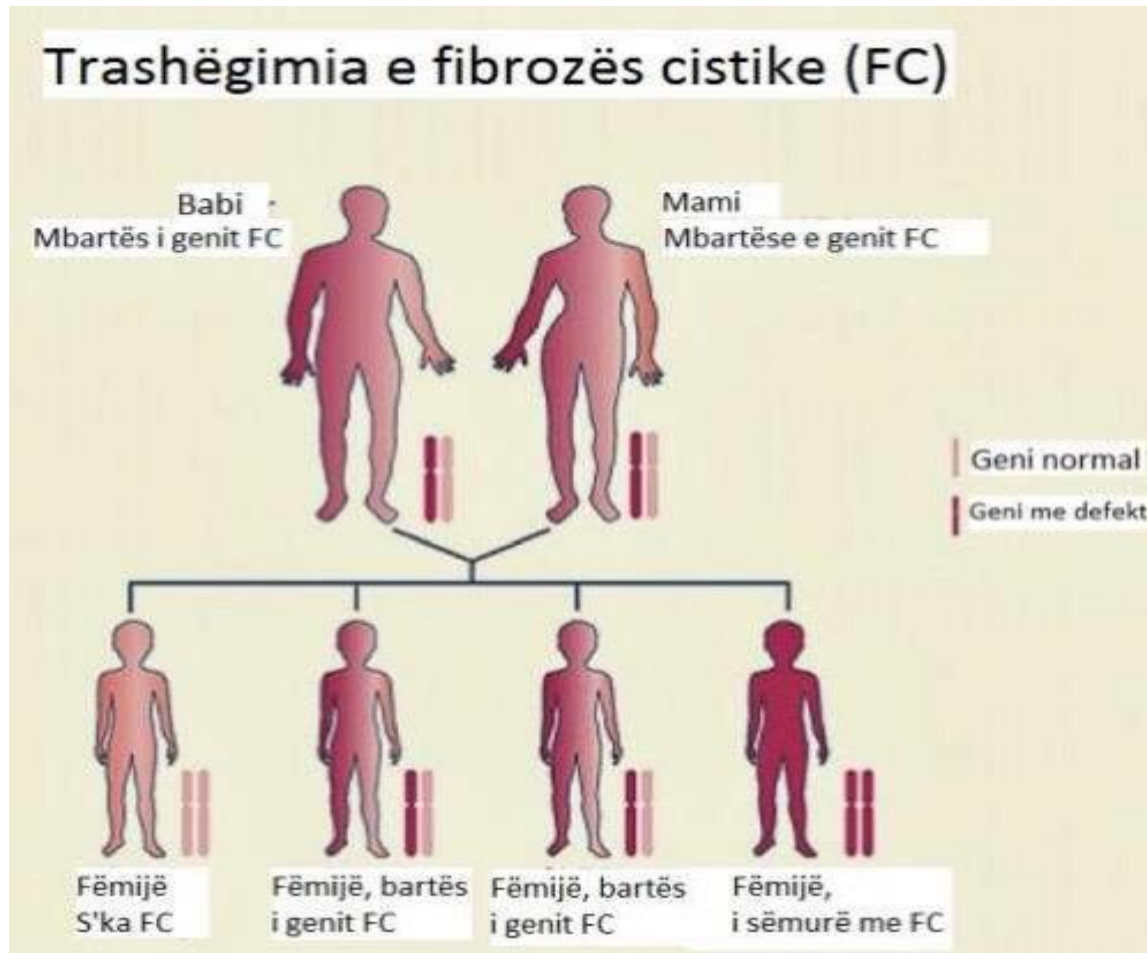
NPD. Në epitelin nazal të individëve të shëndetshëm krijohet një diferencë potenciali, në saj të lëvizjes së joneve Na^+ (të absorbuar) dhe Cl^- (të sekretuar). Kjo diferencë matet me anë të një elektrode reference të vendosur nën lëkurë dhe një elektrode njohëse të vendosur në sipërfaqe të epitelit nazal. Vlerat normale të këtij testi luhaten midis -15 dhe -25 mV. Matja e NPD bazohet në gjenerimin e një gradienti kimik të klorit. Ky gradient arrihet në sajë të superfuzimit të mukozës nazale me amiloid, i cili ka veti të bllokojë kanalet ENaC (kanalet epiteliale të natriumit) ose përdorimit të solucioneve pa klor. Në individët me FC vihet re një hiperabsorbim i joneve Na^+ në saj të hiperaktivizimit të kanaleve ENaC dhe një mungesë e përgjigjes në rastin e përdorimit të solucioneve pa klor (isoprenaline). (Knowles et al., 1981)

Tripsinogjeni imunoreaktiv (IRT): Testi IRT është një metodë jo e kushtueshme, e cila mundëson evidentimin e dëmtimeve pankreatike që në stadiet e para të jetës. Gjatë FC, bllokimi i dukteve pankreatike shoqërohet me nivele të larta të tripsinogjenit imunoreaktiv, të cilat vazhdojnë të mbeten të tilla për muaj me radhë. Megjithëse është një metodë që gjen një përdorim të gjerë, ajo shpeshherë prodhon dhe rezultate fals pozitive . Këto rezultate duhet të konfirmohen nga një matje e dytë e IRT ose përcaktimi i diagnozës duhet të mbështetet në testin e djersës dhe analizën gjenetike. (Wilcken, 1983)

Matjet bioelektrike të intestinit (ICM): Kjo teknikë përcakton funksionimin e CFTR dhe të kanaleve të tjerë duke u mbështetur në matjen e aktivitetit elektrik në biopsitë e marra nga zorra e hollë ose mukoza e kolonës. Aktiviteti elektrik në këto inde përcaktohet përmes matjeve të rrymave të qarkut të shkurtër apo matjeve të voltazhit transepitelial. ICM lehtëson përcaktimin e diagnozës së FC sidomos në rastet kur testi i djersës dhe analizat gjenetike nuk japin një informacion të saktë në lidhje me këtë sëmundje (Bombieri et al., 2011).

Këshillimi gjenetik: Këshillimi gjenetik mundëson njohjen e historisë familjare në lidhje me sëmundjen e FC, testimin gjenetik si dhe informimin në lidhje me mundësinë e të paturit të një fëmije të prekur me FC. Hapi i parë i një këshillimi gjenetik të suksesshëm ka të bëjë me përcaktimin e diagnozës definitive e cila mbështetet në gjetjen e dy mutacioneve shkaktare të sëmundjes, në matjen e dy vlerave të klorit në djersë më të mëdha se 60 mEq/L, si dhe në gjetjen e një rezultati të NPD karakteristik për FC. Duke patur parysh që FC është një sëmundje reçesive autozomale, gjenetisti mund të përcaktojë mundësinë e lindjes së një fëmije të prekur

me FC. Nëse të dy prindërit janë heterozigotë në lidhje me mutacionin në gjenin CFTR, atëherë mundësia për të lindur një fëmijë të prekur me FC është 25%. Në rastet kur njëri prind vuan nga FC ndërsa prindi tjetër është mbartës, ky probabilitet rritet deri në 50%. (Moskowitz et al., 2008)



(<https://shendeti.com.al/fibroza-cistike-semundja-e-rende-gjenetike/>)

Figure 4. Trashigimia e fibrozës cistike

2.6 MJEKIMI

- Mbështetje gjithëpërfshirëse, multidisiplinare
- Antibiotikë, ilaçe të thithura për sekrecione të holla të rrugëve të frymëmarrjes dhe manovra fizike për pastrimin e sekrecioneve të rrugëve të frymëmarrjes
- Bronkodilatatorë të thithur dhe nganjëherë kortikosteroide për përgjigjet
- Zakonisht plotësimi i enzimës pankreatike dhe vitaminës
- Dietë me shumë kalori (nganjëherë kërkon ushqime shtesë me tub enteral)
- Në pacientët me mutacione specifike, moduluesit CFTR përbëhen nga një potencial CFTR ose kombinim i korigjuesve CFTR dhe një potencial CFTR

Terapia gjithë përfshirëse dhe intensive duhet të drejtohet nga një mjek me përvojë që punon me një ekip multidisiplinar që përfshin mjekë të tjerë, infermierë, dietologë, terapistë fizik dhe të frymëmarrjes, këshilltarë, farmacistë dhe punonjës socialë. Qëllimet e terapisë janë mirëmbajtja e statusit normal ushqyes, parandalimi ose trajtimi agresiv i komplikimeve pulmonare dhe të tjera, inkurajimi i aktivitetit fizik dhe sigurimi i mbështetjes psikosociale. Regjimi i trajtimit është kompleks dhe mund të zgjasë deri në 2 orë në ditë. Me mbështetjen e duhur, shumica e pacientëve mund të bëjnë një rregullim të përshtatshëm për moshën në shtëpi dhe shkollë. Përkundër problemeve të panumërta, sukseset arsimore, profesionale dhe martesore të pacientëve janë mbresëlënëse. (Bexheti et al 2013)

Frymëmarrjes

Trajtimi i problemeve pulmonare përqendrohet në parandalimin e bllokimit të rrugëve të frymëmarrjes dhe profilaksisë kundër dhe kontrollit të infeksionit pulmonar. Profilaksia kundër infeksioneve pulmonare përfshin mirëmbajtjen e pertusis, Haemophilus influenzae, varicella, Streptococcus pneumoniae dhe imunitetin e fruthit dhe vaksinimin vjetor të gripit. Në pacientët e ekspozuar ndaj gripit, një frenues i neuraminidazës mund të përdoret në mënyrë profilaktike ose në shenjat e para të infeksionit. Dhënia e palivizumab tek foshnjat me CF për parandalimin e

infeksionit të virusit sincital të frymëmarrjes është treguar e sigurt, por efikasiteti nuk është dokumentuar.

Masat e pastrimit të rrugëve të frymëmarrjes që konsistojnë në kullimin postural, goditje, dridhje dhe kollitje të asistuar (fizioterapi në gjoks) rekomandohen në kohën e diagnozës dhe duhet të bëhen rregullisht. Në pacientët e moshuar, masat alternative të pastrimit të rrugëve të frymëmarrjes, të tilla si cikli aktiv i frymëmarrjes, kullimi autogjenik, pajisjet pozitive të presionit të frymëmarrjes dhe terapia e jelekëve (lëkundja e murit të gjoksit me frekuencë të lartë), mund të jenë efektive. Rekomandohet ushtrim i rregullt aerob; gjithashtu mund të ndihmojë pastrimin e rrugëve të frymëmarrjes. Për pacientët me apnea obstruktive të gjumit, presioni i vazhdueshëm pozitiv i rrugëve të frymëmarrjes mund të jetë i dobishëm.

Për pacientët me bllokim të kthyesëm të rrugëve të frymëmarrjes, bronkodilatatorët mund të jepen me inhalim. Kortikosteroidet nga inhalimi zakonisht nuk janë efektive. Terapia me oksigjen tregohet për pacientët me insuficiencë të rëndë pulmonare dhe hipoksemi.

Ventilimi mekanik ose oksigjenimi i membranës ekstrakorporeale (ECMO) zakonisht nuk tregohet për dështimin kronik të frymëmarrjes. Përdorimi i tyre është i kufizuar në mënyrë tipike për pacientët me status të mirë fillestar në të cilët zhvillohen komplikime të frymëmarrjes akute të kthyeshme, në lidhje me operacionin pulmonar, ose për pacientët në të cilët transplantimi i mushkërive është i afërt. Ventilimi jo-in vaziv i presionit pozitiv në hundë ose me maskë fytyre gjithashtu mund të jetë i dobishëm. Nganjëherë përdoren ekspektorantët oralë, por pak të dhëna mbështesin efikasitetin e tyre. Supresantët e kollës duhet të dekurajohen. Terapia ditore afatgjate e inhalimit me dornase alfa (deoksiribonukleaza njerëzore rekombinante) ose me kripë, kripë hipertoniqe 7% është treguar se ngadalëson shpejtësinë e rënies së funksionit pulmonar dhe ul frekuencën e përkeqësimeve të traktit respirator.

Pneumotoraksi mund të trajtohet me kullimin e thorakostomisë së tubit të gjoksit. Torakotomia e hapur ose torakoskopia me heqjen e gypave pleural dhe gërryerjen mekanike të sipërfaqeve pleurale është efektive në trajtimin e pneumotoracave të përsëritura.

Hemoptiza e lehtë deri mesatare trajtohet me antibiotikë (oral / aerosol ose IV në varësi të ashpërsisë së hemoptizës dhe ashpërsisë së infeksionit) dhe pastrimit të rrugëve të

frymëmarrjes. Hemoptiza masive ose e përsëritur trajtohet nga embolizimi i arteries bronkiale ose rrallë nga heqja fokale e mushkërive.

Kortikosteroidet orale indikohen te foshnjat me bronkiolit të zgjatur dhe te pacientët me bronkospazëm refraktare, aspergillozë alergjike bronkopulmonare (ABPA) dhe komplikime inflamatore (p.sh., artrit, vaskulit). Përdorimi afatgjatë i terapisë së kortikosteroideve në ditë alternative mund të ngadalësojë rënien e funksionit pulmonar, por për shkak të ndërlikimeve të lidhura me kortikosteroide, nuk rekomandohet për përdorim rutinë. Pacientët që marrin kortikosteroide duhet të monitorohen nga afër për prova të diabetit dhe vonesës lineare të rritjes.

Aspergiloza bronkopulmonare alergjike trajtohet gjithashtu me kortikosteroide sistemike dhe një ilaç oral antifungale.

Ibuprofen, kur jepet për disa vjet në një dozë të mjaftueshme për të arritur një përqendrim maksimal të plazmës midis 50 dhe 100 mcg / mL (242,4 dhe 484,8 mikromol / L), është treguar se ngadalëson shkallën e rënies së funksionit pulmonar, veçanërisht tek fëmijët 5 deri në moshën 13 vjeç. Doza e duhur duhet të individualizohet bazuar në studimet farmakokinetike. (Bexheti et al 2013)

Moderatorët e CFTR

Barnat korigjuese dhe fuqizuese të CFTR tregohen për rreth 90% të mutacioneve të kryera nga pacientët me CF. Korigjuesit e CFTR nuk janë në dispozicion për pacientët me ndryshim të kornizës I dhe mutacione të pakuptimta.

Ivacaftor është një ilaç oral me molekulë të vogël i dhënë në mënyrë kronike që fuqizon kanalin e jonit CFTR në pacientët me mutacione specifike të CFTR. Mund të përdoret në pacientët age 6 muajsh të cilët kanë të paktën 1 kopje të një mutacioni specifik të potencuar nga ivacaftor.

Lumacaftor, tezacaftor dhe elexacaftor janë ilaçe orale me molekulë të vogël që korigjojnë pjesërisht proteinën e dëmtuar CFTR duke ndryshuar keqvendosjen e proteinave në pacientët që mbajnë mutacionin F508del.

Kombinimi i lumacaftor dhe ivacaftor mund t'u jepet njerëzve ≥ 2 vjeç që mbajnë 2 kopje të mutacionit F508del.

Kombinimi i tezacaftor dhe ivacaftor mund t'u jepet njerëzve ≥ 6 vjeç që mbajnë 2 kopje të mutacionit F508del ose mutacioneve të tjera të specifikuar.

Kombinimi i elexacaftor, tezacaftor dhe ivacaftor mund t'u jepet njerëzve ≥ 12 vjeç që mbajnë të paktën 1 kopje të mutacionit F508del.

Këto ilaçe mund të përmirësojnë funksionin pulmonar, të rrisin peshën, të ulin frekuencën e përkeqësimeve pulmonare dhe të zvogëlojnë dhe ndonjëherë normalizojnë përqendrimet e klorurit të djersës. Indikacionet për ivacaftor, lumacaftor / ivacaftor, tezacaftor / ivacaftor dhe elexacaftor / tezacaftor / ivacaftor bazohen në mutacionet dhe moshën e CFTR të pacientit dhe po ndryshojnë me shpejtësi. Megjithëse të gjitha këto barna mund të jenë të dobishme, vetëm ivacaftor dhe kombinimi i elexacaftor, tezacaftor dhe ivacaftor konsiderohen të jenë terapi shumë efektive e modulatorit. (Bexheti et al 2013)

Antibiotikë

Për përkeqësime të lehta të mushkërive, duhet të jepet një kurs i shkurtër i antibiotikëve oralë bazuar në testin e kulturës dhe ndjeshmërisë. Barnat e zgjedhura për stafilokokun e ndjeshëm ndaj meticilinës janë një penicilinë rezistente ndaj penicilinazës (p.sh., kloxacilina ose dikloksacilina), një cefalosporinë (p.sh., cefaleksina), ose trimetoprim / sulfametoksazol. Mund të përdoren eritromicina, amoksicilina / klavulanati, një tetraciklinë ose linezolid. Për pacientët e kolonizuar me *S. aureus* (MRSA) rezistente ndaj meticilinës, një kurs i trimetoprimit / sulfametoksazolit oral, klindamicinës, linezolidit ose një tetraciklinë mund të jetë efektiv. Për pacientët e kolonizuar me *P. aeruginosa*, një kurs i shkurtër i tobramicinës së thithur ose aztreonam lizinës (p.sh., 4 javë) dhe / ose një fluoroquinolone orale (p.sh., 2 deri në 3 javë) mund të jetë efektive. Fluoroquinolones janë përdorur në mënyrë të sigurt në fëmijët e vegjël.

Për përkeqësime pulmonare të moderuara deri në ato të rënda, veçanërisht në pacientët e kolonizuar me *P. aeruginosa*, këshillohet terapi me antibiotikë IV. Pacientët shpesh kërkojnë pranim në spital, por pacientët e zgjedhur me kujdes mund të marrin me siguri disa nga terapitë në shtëpi. Kombinimet e një aminoglikozidi (p.sh. tobramicina, gentamicina) plus një cefalosporinë, penicilinën me spektër të zgjatur, fluorokinolon ose monobaktam me aktivitet

antipseudomonal jepen IV, zakonisht për 2 deri në 3 javë. Doza e zakonshme fillestare e tobramicinës ose gentamicinës është 2.5 deri 3.5 mg / kg 3 herë në ditë, por doza më të larta (3.5 deri në 4 mg / kg 3 herë në ditë) mund të kërkohen për të arritur përqendrime të pranueshme të serumit (niveli kulm 8 deri në 10 mcg / mL [17 deri në 21 mikromol / L], vlera më e madhe e <1 mcg / mL [<2 mikromol / L]). Përndryshe, tobramicina mund të jepet në mënyrë të sigurt dhe efektive si dozimi një herë në ditë (10 deri në 12 mg / kg). Për shkak të pastrimit të zgjeruar të veshkave në pacientët me CF, mund të kërkohen doza të mëdha të disa penicilinave për të arritur nivele adekuate të serumit. Për pacientët e kolonizuar me MRSA, vancomycin ose linezolid mund të shtohet në regjimin IV.

Në pacientët që janë kolonizuar në mënyrë kronike me *P. aeruginosa*, antibiotikët e shpërndarë përmes inhalimit përmirësojnë parametrat klinikë dhe mundësisht të zvogëlojnë barrën bakteriale në rrugët e frymëmarrjes. Përdorimi afatgjatë i terapisë me tobramicinë të thithur në muajin alternativ ose aztreonam lizin së bashku me azitromicinën orale të vazhdueshme (çdo muaj) dhënë 3 herë në javë mund të jetë efektive në përmirësimin ose stabilizimin e funksionit pulmonar dhe uljen e frekuencës së përkeqësimeve pulmonare.

Zhdukja e kolonizimit kronik të *P. aeruginosa* nuk është zakonisht e mundur. Sidoqoftë është treguar se trajtimi i hershëm me antibiotikë rreth kohës kur rrugët e frymëmarrjes janë infektuar fillimisht me *P. aeruginosa* mund të jetë efektive në zhdukjen e organizmit për një periudhë kohe. Strategjitë e trajtimit ndryshojnë, por zakonisht konsistojnë në tobramicinë të thithur, aztreonam, ose kolistinë ndonjëherë së bashku me një fluorokinolon oral. Pacientët që kanë një infeksion klinik të rëndësishëm mykobakterial jotuberkular mund të kërkojnë terapi afatgjatë me një kombinim të antibiotikëve oral, të thithur dhe IV.

Pacientët me aspergillozë alergjike bronkopulmonare (ABPA) ose infeksion aspergillus në rrugët e frymëmarrjes mund të kenë nevojë për terapi orale ose IV të zgjatur me azol antifungale dhe / ose kortikosteroide sistemike. (Bexheti et al 2013)

Gastrointestinale

Pengesat e zorrëve neonatale nganjëherë mund të lehtësohen nga klizmat që përmbajnë një material kontrasti radiopak hiperosmolar ose izo-osmolar; përndryshe, mund të jetë e nevojshme enterostomia kirurgjikale për të hequr mekoniumin e trashë në lumenin e

zorrëve. Pas periudhës neonatale, episodet e obstrukcionit të pjesshëm të zorrëve (sindroma e obstrukcionit distal të zorrëve) mund të trajtohen me klizma që përmbajnë një material kontrasti radiopak hiperosmolar ose izo-osmolar ose acetilcisteinë, ose me administrim oral të një tretësire të ekuilibruar të larjes së zorrëve. Një zbutës i jashtëqitjeve të tilla si dioktil sulfosukcinat natriumi ose laktulozë mund të ndihmojë në parandalimin e episodeve të tilla. Acidi ursodeoksikolik, një acid biliar hidrofilik, përdoret shpesh në pacientët me sëmundje të mëlçisë të shkaktuara nga CF, por ka pak prova për të mbështetur efikasitetin e tij në parandalimin e përparimit nga staza e bilës në cirrozë.

Zëvendësimi i enzimës pankreatike duhet të jepet me të gjitha vaktet dhe vaktet e lehta për pacientët me pamjaftueshmëri pankreatike. Përgatitjet më efektive të enzimave përmbajnë pankrelipazë në mikrosfera ose mikrotablaza të veshura me zorrë të ndjeshme ndaj pH. Foshnjat zakonisht fillojnë në një dozë prej 2000 deri në 4000 IU lipase për 120 ml formulë ose për seancat e gjdhënies. Për foshnjat, kapsulat hapen dhe përmbajtja përzihet me ushqim acid. Pas foshnjërisë, dozimi i bazuar në peshë përdoret duke filluar nga 1000 IU lipase / kg / vakt për fëmijë <4 vjeç dhe me 500 IU lipase / kg / vakt për>> 4 vjet. Zakonisht, gjysma e dozës standarde jepet me snacks. Dozat > 2,500 IU lipase / kg / vakt ose > 10,000 IU lipase / kg / ditë duhet të shmangen sepse dozat e larta të enzimave janë shoqëruar me kolonopatinë fibroze. Në pacientët me kërkesa të larta për enzimë, shtypja e acidit me një bllokues H₂ ose frenues të pompës proton mund të përmirësojë efektivitetin e enzimës.

Terapia dietike përfshin kalori dhe proteina të mjaftueshme për të nxitur rritjen normale - 30 deri në 50% më shumë sesa mund të kërkohen shtesat e rekomanduara dietike (shih Tabelën: Rekomandimet e Referencave Dietale * për Disa Makronutrientë, Bordi i Ushqimit dhe Ushqimit, Instituti i Mjekësisë i Kombëtares Akademitë). Terapia dietike gjithashtu përfshin një marrje totale normale në-të lartë të yndyrës për të rritur dendësinë kalorike të dietës, një shtesë multivitaminë e përzier në ujë në dyfishin e rekomandimit të rekomanduar ditor, plotësim me vitaminë D3 (kolecalciferol) në pacientët me mungesë ose mungesë të vitaminës D , dhe plotësimi i kripës gjatë foshnjërisë dhe periudhave të stresit termik dhe djersitjes së shtuar. Foshnjave që marrin antibiotikë me spektër të gjerë dhe pacientëve me sëmundje të mëlçisë dhe hemoptizës duhet t'u jepet vitaminë shtesë plotësuese e vitaminës K. Formulatat që përmbajnë hidrolizate proteina dhe trigliceride me zinxhir të mesëm mund të përdoren në vend të

formulave të modifikuara të qumështit të plotë për foshnjat me keqpërthithje të rëndë. Polimerët e glukozës dhe shtesat e triglicerideve me zinxhir të mesëm mund të përdoren për të rritur marrjen e kalorive.

Në pacientët të cilët nuk arrijnë të mbajnë statusin adekuat ushqyes, plotësimi enteral përmes gastrostomisë ose jejunostomisë mund të përmirësojë rritjen dhe të stabilizojë funksionin pulmonar (shih Pasqyrën e Mbështetjes Ushqyese). Përdorimi i stimuluesve të oreksit për të rritur rritjen mund të jetë i dobishëm për disa pacientë. (Bexheti et al 2013)

Të tjera

Diabeti i lidhur me fibrozën cistike (CFRD) shkaktohet nga insuficiencia e insulinës dhe ndan tiparet e diabetit të tipit 1 dhe të tipit 2. Insulina është i vetmi trajtim i rekomanduar. Menaxhimi përfshin një regjim të insulinës, këshillim të ushqyerjes, një program edukimi për vetë-menaxhim të diabetit dhe monitorim për ndërlikimet mikrovaskulare. Plani duhet të kryhet së bashku me një endokrinolog dhe një dietolog me përvojë në trajtimin e CF dhe diabetit.

Pacientët me dështim simptomatik të zemrës së djathtë duhet të trajtohen me diuretikë, kufizim të kripës dhe oksigjen.

Hormoni i rritjes njerëzore rekombinante (rhGH) mund të përmirësojë funksionin e mushkërive, të rrisë lartësinë dhe peshën dhe përmbajtjen e mineraleve të kockave dhe të ulë shkallën e shtrimit në spital. Sidoqoftë, për shkak të kostos së shtuar dhe shqetësimit, rhGH nuk përdoret zakonisht.

Kirurgjia mund të tregohet për bronkektazë të lokalizuar ose atelektazë që nuk mund të trajtohet në mënyrë efektive me ilaçe, polipe hundore, sinusit kronik, gjakderdhje nga varicet e ezofagut sekondar pas hipertensionit portal, sëmundje të fshikëzës së tëmthit dhe bllokim të zorrëve për shkak të një volvulusi ose një intususpençe që nuk mund të zvogëlohet mjekësisht.

Transplantimi i mëlçisë është bërë me sukses në pacientët me sëmundje të mëlçisë në fazën përfundimtare.

Transplanti bilateral i mushkërive dhe dhuruesi i gjallë i lobarit është bërë me sukses në pacientët me sëmundje të përparuar të mushkërive, si dhe transplantim të kombinuar të mëlçisë-mushkërive për pacientët me sëmundje të mëlçisë dhe mushkërive në fazën përfundimtare.

Transplantimi dypalësh i mushkërive për sëmundje të rënda të mushkërive po bëhet më rutinë dhe më i suksesshëm me përvojën dhe teknikat e përmirësuara. Midis të rriturve me CF, mbijetesat mesatare e mbijetesës është rreth 9 vjet.

Kujdesi në fund të jetës

Pacienti dhe familja meritojnë diskutime të ndjeshme të prognozës dhe preferencave për kujdes gjatë gjithë sëmundjes, veçanërisht pasi rezervat pulmonare të pacientit bëhen gjithnjë e më të kufizuara. Shumica e njerëzve që përballen me fundin e jetës me CF do të jenë adoleshentë ose të rritur më të moshuar dhe do të jenë përgjegjës të duhur për zgjedhjet e tyre. Kështu, ata duhet të dinë se çfarë është në rezervë dhe çfarë mund të bëhet.

Një shenjë respekti për pacientët që jetojnë me CF është të sigurojnë që atyre u jepet informacioni dhe mundësia për të bërë zgjedhje jetësore, duke përfshirë të pasurit një dorë të konsiderueshme në përcaktimin se si dhe kur të pranojnë të vdesin. Shpesh, diskutimi i transplantimit është i nevojshëm. Në shqyrtimin e transplantimit, pacientët duhet të peshojnë meritat e mbijetesës më të gjatë me një transplant kundër pasigurisë së marrjes së një transplantimi dhe barrës së vazhdueshme (por të ndryshme) të jetesës me një transplant organi.

Pacientët që përkeqësohen duhet të diskutojnë mbi mundësinë e vdekjes. Pacientët dhe familjet e tyre duhet ta dinë që më shpesh vdekja është në të vërtetë e butë dhe jo thellësisht simptomatike. Kur është e përshtatshme, duhet të ofrohet kujdes paliativ, përfshirë qetësim të mjaftueshëm, për të siguruar vdekjen paqësore. Një strategji e dobishme që pacienti duhet të marrë në konsideratë është të pranojë një provë të kufizuar në kohë të trajtimit plotësisht agresiv kur është e nevojshme, por të pajtohet paraprakisht me parametrat që tregojnë se kur duhet të ndërpriten masat agresive (shih Urdhrat e Mos-Reanimimi (DNR) dhe Mjeku) Urdhrat për Trajtimin e Qëndrueshëm të Jetës (POLST)).(Bexheti et al 2013)

2.7 KUJDESI INFERMIEROR

Fibroza cistike është një sëmundje që vazhdimisht shkakton probleme, prandaj edhe kujdesi duhet të jetë i vazhdueshëm. Simptomat në sistemin e frymëmarrjes janë më të zakonshme, por ka edhe simptoma të sistemit të tretjes dhe simptoma të sistemit riprodhues që ndodhin shpesh. Problemet që paraqiten janë: bllokimi i frymëmarrjes, barkqitja, kollë, edema, dhembje abdominale, dhembje kockash etj. Nëse problemët e fibrozës cistike janë prezente në kohën që infermieri është duke marrë intervistën, infermieri e ndërpret intervistën për të filluar ndërhyrjen për lehtësimin e dhimbjes dhe ç'rregullimeve të frymëmarrjes. Infermieri siguron një informacion për trajtimin e episodit të fundit të CF –së dhe medikamentet që pacienti ka administruar. Kur pacienti nuk përjeton CF, infermieri siguron informacion për historikun e sëmundjës në familje dhe faktorë rriskues, duke përfshirë zakonet në ngrënie, mënyrën e jetesës dhe nivelin e aktiviteteve fizike. Infermieri vlerëson nivelin e vetëdijes, është shumë e rëndësishme të vlerësohet orientimi në kohë, vend, hapësirë. Me ndalimin e frymëmarrjes kemi humbje të vetëdijes, do të thotë që zemra nuk po jep sasinë e duhur të gjakut për të kënaqur kërkesat e trurit për oksigjen. Inkurajohet pacienti të përshkruaj shqetësimet e menjëhershme. Infermieri përshkruan simptomat dhe diagnozen dhe i thuhet pacientit të tregojë shkallën e dhimbjes deri në 10, ku 10 përbën nivelin më të lartë të diskomfortit. (Shwachman H et al 1977)

Marrja e të dhënave personale është bërë në mënyrë verbale nga vetë pacienti; kjo bëhet me anë të 4 lloje të të dhënave:

1. **Objektive:** Duket i lodhur në momentin e ardhjes së tij në institucion shëndetsorë, te pacienti është paraqitur plogështi, frikë (shqetësim).

2. **Subjektive:** Pacientin e sjellin prindërit dhe rrëfejnë se kjo gjendje i është paraqitur gradualisht, d.m.th., në fillim ka pasur kollë të thatë me episode të shkurtëra, por pastaj e shpeshtuar dhe është bërë productive

3. **Aktuale:** Vështirësi në frymëmarrje, frikë e shqetësim, barkqitje, dhimbje, edem.

4. **Historike:** Pacienti ose prindërit e tij tregojnë rrjedhjen e sëmundjës, gjithashtu nëse është algjericë në ndonjë substancë të caktuar, nëse ka pasur ndërhyrje kirurgjike etj

. Si infermiere duhet të përcjellim ndryshimet e mundshme rreth gjendjes shëndetësore të pacientit, vetëdijes (frika, ankthi, stresi), presionin arterial, matja e temperaturës, duke ditur se ajo është reaksion mbrojtës i organizmit, mbajtja e shenjave vitale; të kem njohuri dhe të kem të kuptuar procedurat e mëtejme dhe shërimin e tij. (Shwachman H et al 1977)

Diagnoza infermierore

Pasi të merrën të dhëna nga pacienti ose percejllisi, formulohet diagnoza infermierore e cila shërbenë si bazë për të hartuar planin e ndërhyrjes.

- Frikë dhe shqetësim për shkak të gjendjes së krijuar,
- Mos ushqyeshmëria e duhur, pamundësia për të shtuar në peshë ose për tu rritur,
- Vështirësia në frymëmarrje,
- Kollë e thatë ose productive,
- , • Dhimbje dhe plogështi.

Planifikimi infermieror

Planifikimi i kujdesit infermieror i paraprinë aktivitetet e ndërhyrjeve që i përkasin të sëmurit. Prioritetet e mija infermierore janë:

- Përcjellja e oksigjenit dhe dhënia në sasi të mjaftueshme në bazë të nevojës,
- Përcjellja e funksioneve vitale në çdo kohë,
- Sigurimi i një ambienti të qetë për pacientin,
- Identifikimi i faktorëve të rrezikut dhe veprimeve individuale,
- Informimin e pacientit lidhur me gjëndjen shëndetësore të tij,

- Pacientit ja sqarojmë procesin e trajtimit,
- I mundësojmë pacientit ta heqë frikën, nëse ekziston tek pacienti ndonjë lloj frike,
- Demostrojme dhe ushtrojme frymëmarrje të thellë,
- Mirëmbajme rrugët e frymëmarrjes,
- Rregullojmë dhe mbikqyrim infuzionin,
- Vlerësojmë nivelin e vetëdijes,
- , • Administrojmë barnat e përshkruara nga ana e mjekut,
- Vlerësojmë nevojën për barnat që ulin dhëmbjen, dhe lajmërojmë mjekun nëse ka dhëmbje,
- Pacientin e pozicionojmë në pozitë të përshtatshme,
- Ndriçojmë dhomën e pacientit sipas dëshirës së tij,
- Ajrosim dhomën e pacientit,
- I mënjanojmë pengesat në rastë të paraqitjes së tyre në dhomën e pacientit si: zhurma, erërat e pa dëshiruara etj.

Bashkpunojmë me stafin mjekësor; në mënyrë që, të bëjmë një trajtim sa më adekuat për pacientin, duhet të krijojmë një marrëdhënje të shëndoshë komunikimi me pacientin për efekt pozitiv; sigurimi i paisjeve që i nevojiten siç janë: monitorimi i shënjave vitale, bëhet ekzaminimi fizik, aspimi, përshkruajmë datën e dhënies së terapisë, cili infermier do ta aplikojë terapinë, koha e dhënies së terapisë dhe ordinimi i terapisë.

Zbatimi infermieror

Gjatë qëndrimit në spital pacientit i'u kanë bërë të gjitha trajtimet e nevojshme si: marrja e analizave laboratorike, analizave mikrobiologjike, të dhënat radiografike deri të metodat më të sofistikuara siç janë: CT dhe rezonanca magnetike. Pacientit i jepet terapia me kohë, eordinuar nga ana e mjekut dhe pacienti ka përparuar dukshëm në raport me sëmundjen. Kujdes i veçantë i

është kushtuar edhe në mënyrën e të ushqyerit, shmangia nga faktorët predispozues, pastërtia, ajrosja e dhomës dhe temperatura konstante e dhomës, pacienti ka bërë përpjekje në lënien e duhanit dhe alkoolit.

Evaluumi

- Vlerësojmë gjendjen përfundimtare të pacientit,
- Fokusohe mi në arritjet tona si infermier/e a i kemi arritur sa duhet qëllimet tona,
- Fokusohe mi a e kemi planifikuar mirë procesin infermieror,
- A i kemi zbatuar në përpikmëri të gjitha proceset tona si infermier/e sa ka qëndruar pacienti në spital,
- Janë normalizuar shënjat vitale,
- Janë zvogluar dhëmbjet, (Bexheti et al 2013)

3 DEKLARIMI I PROBLEMIT

Për gjatë këtij punimi është parë se fibroza cistike është një temë mjaftë e thellë, që ka një literaturë të gjerë. Ballafaqimi me një diagnozë të tillë mund të jetë stresuese pak dhe mund të shkaktojë shqetësime. Shqetsimi është një përvojë e pakëndshme e cila mund të arrijë të bëjë ta përjetosh një zingjirë mendimesh dhe imazhesh, të cilat mund të përparojnë në drejtime të padëshiruara dhe poashtu vendime të gabuara. Është normale të keni ndjenja pak të forta për t'u diagnostifikuar me fibroze cistike sepse ajo është një çrregullim i trashëguar që shkakton dëme të rënda për mushkrittë dhe sistemin tretës. Mjekësia konvencionale nuk ka ilaq për fibrozen cistike, por hapat që duhet ndërmarre ne si instuticione shendetësore është që trajtimi të përqendrohet në menaxhimin e sëmundjeve te frymarrjes dhe keq ushqyerjës. Të mbahen sa më shumë ligjerata për të bërë vetëdijësimin rreth mënyrës së mbrojtjes, mbështetjen, ndihmën që ofrojnë instutucionet shëndetësore etj.

4 METODOLOGJIA

Për të realizuar këtë punim është përdorur kjo metodologji studimi:

- Për fillim unë kam marrë lejën nga Shërbimi Spitalor dhe Klinik Universitar i Kosovës- (SHSKUK) përkatësisht tek Zyra për Mbrojtjen e të Dhënave.
- Gjetjet janë paraqitur me tabela dhe grafikone të përshkruara me përqindje (%).
- Rishqyrtim i literaturës – Literatura është marrur nga autorët botëror të cilët janë marrur direkt me këtë fenomen dhe e kanë studiuar për vite të tëra.

5 PREZANTIMI DHE ANALIZA E REZULTATEV

Fibroza cistike është një sëmundje e rrallë. Grupi më i prekur janë Kaukazianët me prejardhje nga Evropa Veriore.

Rreth 30,000 njerëz në Shtetet e Bashkuara kanë fibrozë cistike. Sëmundja prek rreth 1 në 2.500 në 3.500 të sapolindur të bardhë. Nuk është aq e zakonshme në grupet e tjera etnike. Prek rreth 1 në 17,000 Afrikanë-Amerikanë dhe 1 në 100,000 Aziatiko-Amerikanë

Estimohet se 10.500 njerëz në Mbretërinë e Bashkuar kanë sëmundjen. Rreth 4,000 Kanadezë e kanë atë dhe Australia raporton rreth 3,300 raste.

Në të gjithë botën, rreth 70,000 deri në 100,000 njerëz kanë fibrozë cistike. Prek meshkujt dhe femrat me të njëjtën shpejtësi. Keto janë disa të dhëna në Shtetet e Bashkuara por unë kam nxjerrur dhe disa statistika në Kosovë ku edhe këtu është një numër po ashtu i rritur me fibrozë tani vijim do shohim:

Statistikat janë marrë në QKUK dhe janë për vitin 2019.

Statistikat janë marrura në QKUK përkatësisht në repartin e pediatriisë pasi qe numri me i madhë i rasteve i pacientëve të prekur me fibroz cistike janë fëmijë. Në të dhënat e marrura kemi pare që më e prekur është gjinia femërore me 23 raste ndresa gjinia mashkullore me 21 raste dhe gjithësej janë 44 raste. Këto të dhëna i kam paraqitur me tabel dhe diagramë:

Statistikat	Pacient/e	Përqindja %
Femra	23	52.2%
Meshkuj	21	47.7%
Total	44	100%

Table 2.Struktura gjinore

Tab 2. Ne table janë paraqitur të dhënat mbi gjinin e prekur nga fibroza cistike, gjinia femërore me 23 raste ndresa gjinia mashkullore me 21 raste dhe gjithësej janë 44 raste.

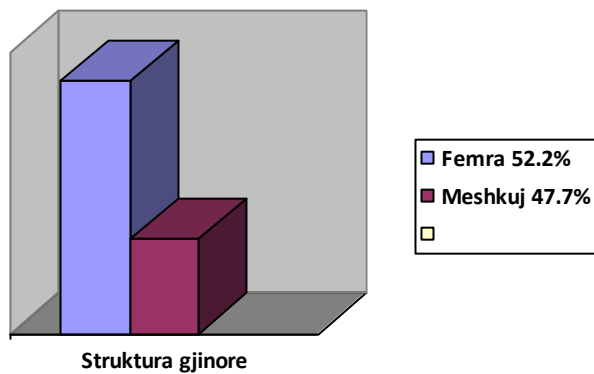


Figure 5 Struktura gjinore

Komenti:1. Të prekur me FC pacient meshkuj janë 47.7% ndërsa femra janë 52.2%

Tabela 3. Numri i pacientëve meshkuj të prekur me FC sipas moshës

Numri i pacientëve	Gjinia	Mosha
7	Mashkull	8
6	Mashkull	11
5	Mashkull	13
2	Mashkull	9
1	Mashkull	7

Komenti:2. Nga tabela kuptojmë se moshat më të prekura te meshkujt janë moshat nga 7-13 vjeç.

Tabea 4. Numri i pacienteve femëra të prekura me FC sipas moshës

Numri i pacienteve	Gjinia	Mosha
6	Femër	10
5	Femër	14
8	Femër	9
1	Femër	15
3	Femër	12

Komenti:3. Nga tabela kuptojmë se moshat më të prekura të femrave kanë qenë nga mosha 9-15 vjeç.

Tabela 5. Ndarja e regjioneve

Vendet	Numri i të prekurve	Përqindja
Fushë Kosovë	9	20.4%
Prishtinë	8	18.1%
Podujevë	8	18.1%
Prizren	5	11.3%
Të tjera	23	52.2%
Total	44	100%

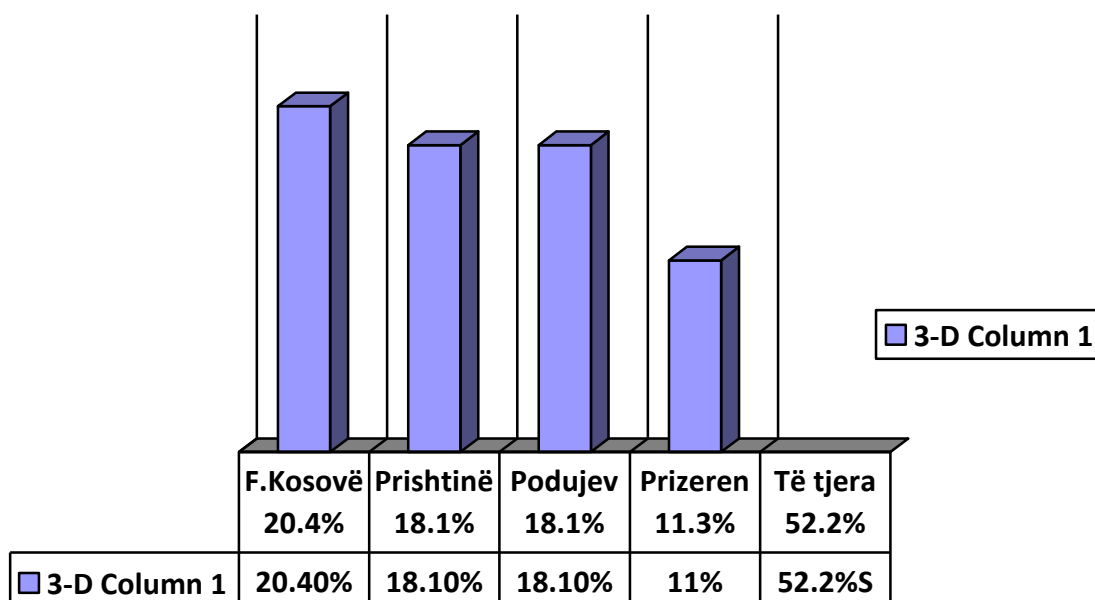


Figure 6 Ndarja e regjioneve sipas përqindjes

Komenti:4. Sipas grafikonit shohim se qyteti me më së shumti pacient me FC është qyteti i F.Kosovës me 20.4% ndërsa me më pak pacient me FC janë qytetet Prishtinë, Podujevë, Prizren dhe të tjera me rradhë.

Në vitet e mëhershme, si pasojë e kushteve të rënda ekonomike dhe kushteve të jetës pas luftes, ishte numri më i madh i rasteve me FC në dekadën e fundit në Kosovë. Por tani në vitin 2019 ka pasur një rënie e dukshme të rasteve me FC, ku janë regjistruar një numer më i vogël sesa ne

vitet e mëhershme sepse është bërë përmirësimi i kushteve të jetes,qasja më e lehtë në institucionet shëndetësore, disponimi me medikamente, vaksinimi i rregullt janë faktorët që numri i pacientëve është më i vogël duke e krahasuar me numrin e pacientëve të viteve të mëparshme.

6 REKOMANDIMET

Problemet e ndryshme shëndetësore kërkojnë kujdes të përhershëm dhe gjithëpërfshirës. Ekspertët rekomandojnë kujdesin nga një ekip prej disa specialistësh në një qendër të fibrozës cistike. Përkundër gjithçkaje, duhet provuar që fëmija të jetojë dhe të rritet sa më normalisht që të jetë e mundur.

- Disa trajtime bëhen sipas nevojës. Shumë përdoren një herë ose disa herë në ditë dhe përfshihen në jetën e përditshme sa më shumë që të jetë e mundur:
- Një dietë me shumë kalori me shumë yndyrë dhe proteina dhe vitamina është e rëndësishme. Me vaktet, ilaçet ndihmojnë tretjen më mirë.
- Inhalimet e përditshme me ilaçe dhe ushtrime të frymëmarrjes mbështesin funksionin e mushkërive.
- Ushtrimet e rregullta dhe sportet ndihmojnë për të përmirësuar më tej shëndetin.
- Ilaçe të tilla si antibiotikë mund të jenë të nevojshëm nëse infektohen.
- Në varësi të organeve që preken ende, ka mundësi të tjera trajtimi. Studimet aktualisht janë duke ekzaminuar barna të ndryshme për të synuar shkakun e fibrozës cistike. Disa janë miratuar tashmë.
- Fëmijët me fibrozë cistike duhet të marrin të gjitha vaksinat e rekomanduara nga STIKO.
- Për më tepër, një vaksinim i hepatitit A duhet të bëhet nga mosha 12 muajshe dhe vaksinimi intravaskular tetraivalent i gripit çdo vit nga mosha 6 muajshe.
- Të gjithë kontaktet dhe kujdestarët e shtëpisë duhet të vaksinohen të paktën për fëmijë <6 muaj.

7 REFERENCAT

1. N.Bexheti,{1980} S.Cerkez, A.Muça me bashkëpuntorë; Anatomia e njeriut 2013;84:86
2. INGRAM R.{1990}. JUNIOR MCFADDEN ER: Pulmonary performance in cistic fibrosis, in Pulmonary Diseases and Disorders, AP Fishman (ed), New York, McGrawHill, 1980, pp 614-620.
3. MANGOS JA {1997}: Cystic fibrosis, in Physiology of Membrane Disorders, II. Anderoti et al (eds), chap. 46.
4. MARK EJ, SHWACHMAN H:{1977} Progressive respiratory failure in a 46 year – old man whith a positive sweat test N. Engl. J Med. 296: 1519, 1977
5. MATHEWS LW et al:{1980} Cystic fibrosis, in PulmonaryDiseases and Disorders, AP Fishman (ed). New York,McGraw-Hill, 1980 pp 600-613
6. NADLER HL et al{1999}: Cystic fibrosis, in the metabolic Basis of inherited
7. SHWACHMAN H viti {1977} I et al: Cystic fibrosis: A new outlook, 70 patients above 25 years of age, Medicine 56:129,1977
8. L. Gluck (ed.) Chicago, Year Book, August,{1978}, Cystic fibrosis, in Current Problems in Pediatrics.
9. Rosenstein BJ and Cutting GR (1998). The diagnosis of cystic fibrosis: a consensus statement. Cystic Fibrosis Foundation Consensus Panel. J Pediatr 132(4): 589-595.
- 10.Taylor, C. J., Hardcastle, J., & Southern, K. W. (2009). Physiological Measurements Confirming the Diagnosis of Cystic Fibrosis : the Sweat Test and Measurements of Transepithelial Potential Difference. Paediatr Respir Rev, 10, 220-226.
- 11.Quinton PM (1999). Physiological basis of cystic fibrosis: a historical perspective. Physiol Rev 79(1 Suppl): S3-S22.

12. Quinton PM (2007). Too much salt, too little soda: cystic fibrosis. *Sheng Li Xue Bao*59(4): 397-415.
13. Rogan MP, Stoltz DA and Hornick DB (2011). Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator intracellular processing, trafficking, and opportunities for mutation-specific treatment. *Chest* 139(6): 1480-1490
14. Watson MS, Cutting GR, Desnick RJ, Driscoll DA, Klinger K, Mennuti M, Palomaki GE, Popovich BW, Pratt VM, Rohlfes EM, Strom CM, Richards CS, Witt DR and Grody WW (2004). Cystic fibrosis population carrier screening: 2004 revision of American College of Medical Genetics mutation panel. *Genet Med* 6(5): 387-391.
15. Knowles, M, Gatzky, J., & Boucher, R. (1981). Increased bioelectric potential difference across respiratory epithelia in cystic fibrosis. *N Engl J Med*, 305(25), 1489-95.
16. Wilcken, B., Brown, A.R., Urwin, R. & Brown, D.A. (1983). Cystic fibrosis screening by dried blood spot trypsin assay: results in 75,000 newborn infants. *J Pediatr* Vol. 102, pp.383-387.
17. Bombieri C, Claustres M, De Boeck K, Derichs N, Dodge J, Girodon E, Sermet I, Schwarz M, Tzetis M, Wilschanski M, Bareil C, Bilton D, Castellani C, Cuppens H, Cutting GR, Drevinek P, Farrell P, Elborn JS, Jarvi K, Kerem B, Kerem E, Knowles M, Macek M Jr, Munck A, Radojkovic D, Seia M, Sheppard DN, Southern KW, Stuhmann M, Tullis E, Zielenski J, Pignatti PF and Ferec C (2011). Recommendations for the classification of diseases as CFTR-related disorders. *J Cyst Fibros* 10 Suppl 2: S86-102.
18. Moskowitz, MD1, James F. Chmiel, MD2, Darci L. Sternen, MS, CGC3, Edith Cheng, MD, MS4, Ronald L Gibson, MD, PhD1, Susan G. Marshall, MD1, and Garry R. Cutting, MD5. Clinical practice and genetic counseling for cystic fibrosis and CFTR-related disorders Samuel M. *Genet Med*. 2008 December ; 10(12): 851–868.

8 BIBLOGRAFIA

MEDICALSCIENCES

https://www.mdpi.com/search?q=FIBROSIS+CYSTIC&authors=&journal=medsci&article_type=&search=Search§ion=&special_issue=&volume=&issue=&number=&page qasur së fundmi më:12.11.2020

MUKOVOISZIDOSE <https://www.muko.info/informieren/ueber-die-erkrankung> qasur së fundmi më:21.01.2021

Libri i protokollit Q.K.U.K qasur së fundmi më: 05.01.2021

By [Beryl J. Rosenstein](#), MD, Johns Hopkins University School of Medicine qasur së fundmi më:20.12.2020

Harrison's Principles of Internal Medicine, Tenth Edition 1984. qasur së fundmi më: 10.12.2020

