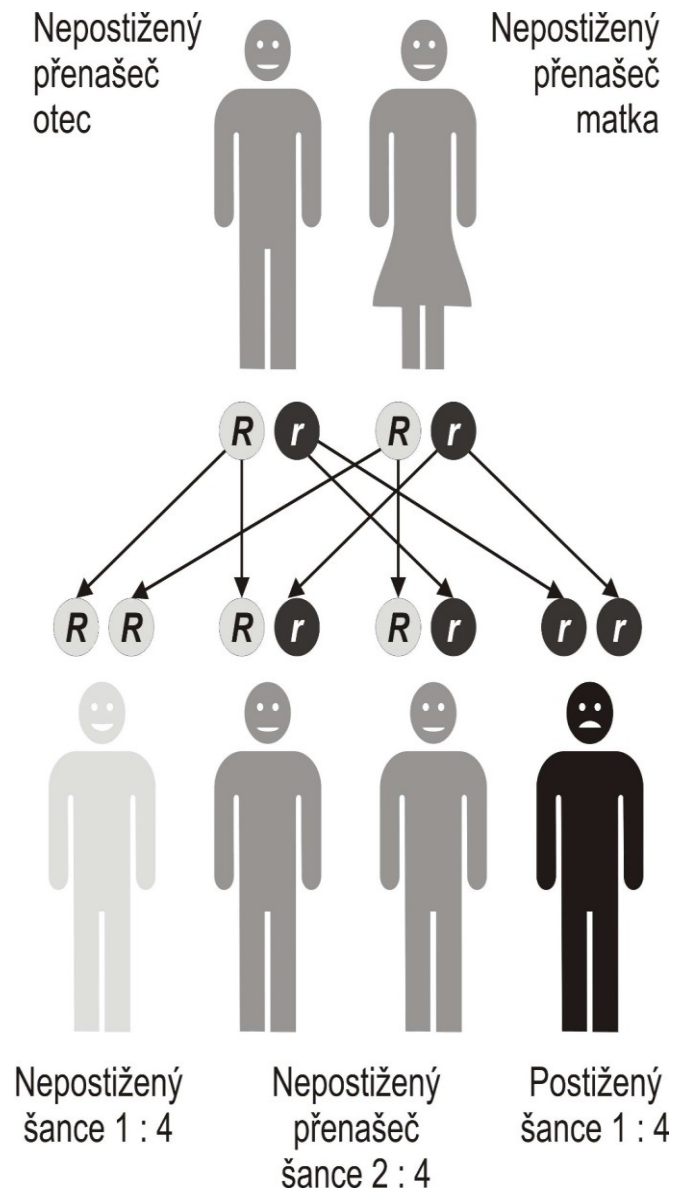


# Cystická fibróza

Doleželová Eva, Faltus Petr, Ďurovec Oliver,  
Štulrajter Marek, Ondřej Dohnal, Aleš Dvořák,  
Richter Jan

# CFTR gen

- cystic fibrosis transmembrane conductor regulator
- na q raménku 7.chromozomu
- vysoce evolučně zakonzervovaný
- kóduje CFTR protein - složka Cl- kanálu na apikální membráně bb. exokrinních žláz



Každý 30. přenašeč  
66% sourozenec

# Příznaky

- Novorozenci: mekoniový ileus, protrahovaný icterus, hypoproteinémie s edémy a metabolická alkalóza, nepřibírají
- Kojenci: neprospívání při velké chuti k jídlu, steatorea, prolaps rekta.
- Větší děti: porucha růstu, opakované sinusitidy (často chybně léčeny na astma) a paličkovité prsty
- Dospělí: azoospermie, chronický kašel, tachypnoe, hemoptýza, bronchiektázie, nosní polypy a hvízdání.
- Další projevy: pneumotorax, cor pulmonale, deficit vit. ADEK, cholestatická žloutenka, cirhóza a portální hypertenze, DM, dilatační kardiomyopatie, chronické infekce

# Nejčastější indikace pro vyšetření

- Suspektní CF
- Cystická fibrosa v rodině
- Neprospívání
- Úmrtí v kojeneckém a dětském věku
- Novorozenecký screening
- Preventivní prekoncepční vyšetření

# Genetická vyšetření u poruch reprodukce

- U dárců spermií a oocytů vyšetřeny nejčastější mutace
- Porucha spermiogeneze (obstrukční azospermie, těžká oligospermie)

# Diagnostika

**Klinika** - **Pozitivní potní test** (stimulace pilokarpinovou iontoforézou, sběr potu a kvantitativní stanovení Cl v potu) - **Genetika** (zjištěny dvě mutace genu CFTR)

- Nejčastější mutace genu pro CF v ČR:
  - F508del 70,7 % (II. Třída)
  - CFTRdele2,3(21kb) 6,4 %
  - G551D 3,7 %
  - N1303K 2,8 %
- Materiál: žilní krev, plodová voda, slizniční stěr z dutiny ústní

# Genetické vyšetření

- Preimplantační genetická diagnostika
  - Analýza DNA před plánovaným těhotenstvím
  - IVF
  - Vyšetření embrya
- Prenatální diagnostika
  - odběr choriových klků (12. - 14. t.g.), amniocentéza (16. - 18. t.g.)
- Novorozenecký screening
  - Metoda suché kapky – stanovení hladiny imunoreaktivního tripsinogenu (IRT) – DNA analýza CFTR genu v případě positivity



# Prevence

- Genetické poradenství
- Vyšetření osob v riziku nosičství patol. alely pro gen CFTR (rodiny s výskytem, ...)
- Klub CF – Pomáháme slaným dětem

# Terapie

- Respirační systém:
  - Specifická ATB
  - Mukolytika
  - Oxygenoterapie
  - Očkování, dechová rehabilitace, hygienické návyky
  - Transplantace plic
- GIT
  - Zvýšený přísun živin, tekutin a vitaminů
  - Pankreatická substituce (enzymatická, inzulin při DM)
  - Nazogastrická sonda, perkutánní gastrostomie
- Naděje na dožití kolem 40 let

# Etické a právní aspekty genetických vyšetření

- **Eticky** je tu konflikt mezi právem nenarozeného jedince na život a právem rodičů nemít postižené dítě
- Český **právní řád** považuje plod za součást těla matky a matka má rozhodující slovo při otázce potratu

# Umělé ukončení těhotenství

- Na **žádost** těhotné ženy do **12. týdne** gravidity
- Po uplynutí 12 týdnů je interrupci možná:
  - Při ohrožení života matky
  - Při těžkém postižení plodu
- Při **geneticky** podmíněném onemocnění plodu je interrupce možná nejpozději do **24. týdne**