



**BADANIA
PRENATALNE**.PL

info@badaniaprenatalne.pl

Czym jest mukowiscydoza?

Mukowiscydoza (z ang. cystic fibrosis, CF) jest najczęściej występującą chorobą genetyczną w ludzkiej populacji. Według najnowszych badań, co 25 osoba jest nosicielem nieprawidłowego genu cystic fibrosis transmembrane regulator (CFTR). Na 2500 noworodków, jeden rodzi się z mukowiscydozą. Statystycznie więc przybywa rocznie około 120 dzieci cierpiących na tę chorobę, niestety niewiele z nich ma szansę na wczesną diagnozę.

Mutacja genu CFTR prowadzi do produkcji nieprawidłowego białka regulującego przepływ jonów chlorkowych przez komórki nabłonka. W mukowiscydozie transport elektrolitów jest upośledzony, dlatego też nadmiar chlorku sodu magazynowany jest na zewnątrz komórek, co objawia się m.in. bardzo słonym potem. Natomiast w komórkach oskrzeli dzieje się odwrotnie – chlorek sodu i woda są zatrzymywane wewnątrz komórek, co sprawia, że wydzielina oskrzeli staje się gęsta, kleista i trudna do usunięcia. Zmiany chorobowe dotyczą zarówno układu oddechowego, pokarmowego, jak i rozrodczego.

1. W jaki sposób dziedziczona jest mukowiscydoza?

Mukowiscydoza jest chorobą dziedziczną, która występuje u osób posiadających nieprawidłowy gen. Jeśli oboje rodzice są nosicielami uszkodzonego genu i prześlą go dziecku, rodzi się ono chore. Choroba jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Ryzyko, że u dziecka wystąpią objawy chorobowe, w przypadku stwierdzenia nosicielstwa u obydwójga z rodziców wynosi 25 %, kolejne 25% daje szansę na narodzenie dziecka zupełnie zdrowego, a pozostałe 50 % urodzenie nosiciela (bez objawów chorobowych).

Nie każde kolejne dziecko rodziców-nosicieli nieprawidłowego genu musi być chore, ale nie można też tego wykluczyć. Prawdopodobieństwo wystąpienia mukowiscydozy u każdego dziecka jest zawsze takie samo. Jeżeli jednak u jednego dziecka zdiagnozowano mukowiscydozę należy skonsultować się z lekarzem rodzinnym, który zdecyduje o konieczności wykonania badań diagnostycznych.





**BADANIA
PRENATALNE**.PL

info@badaniaprenatalne.pl

2. Na czym polega choroba - typowe objawy

Zmiany w układzie oddechowym powstają w wyniku zalegania gęstej wydzieliny. Gęsty, lepki, trudny do usunięcia śluz oblepia i zatyka oskrzela i oskrzeliki. Zalegający śluz utrudnia oddychanie i powoduje powstanie przewlekłego stanu zapalnego, wywołanego rozwojem bakterii.

Mukowiscydoza dotyka również **narządy układu pokarmowego** – trzustki i wątroby. U osób z mukowiscydozą w trzustce produkowany jest zbyt gęsty śluz, który blokuje przewody wyprowadzające z trzustki enzymy trawienne, które przez to nie docierają do jelit. Powoduje to, że pokarmy nie są prawidłowo i w całości trawione. W rezultacie tych zaburzeń chorzy na mukowiscydozę wolniej rosną i słabiej przybierają na wadze.

Dodatkowo, zalegające w trzustce soki trawienne niszczą ten narząd prowadząc u części osób m.in. do nietolerancji glukozy i cukrzycy. Nieprawidłowości funkcji wątroby w mukowiscydozie wynikają z zatykania przewodów żółciowych poprzez zalegający w nich gęsty, lepki śluz. Dochodzi przez to do zastoju żółci, co może prowadzić do marskości żółciowej wątroby.

i

Nieprawidłowości w układzie rozrodczym u mężczyzn chorych na mukowiscydozę wynikają z zatykania śluzem kanalików nasieniowodów, które jest przyczyną niepłodności u 99% z nich. Ze względu na zmiany w śluzie dróg rodnych oraz skutki przewlekłego niedożywienia, brak jajczkowania i krwawień, niepłodność może dotyczyć również kobiet chorych na mukowiscydozę.





**BADANIA
PRENATALNE .PL**

info@badaniaprenatalne.pl

3. Typowe objawy

Układ oddechowy:

- ◆ Przewlekły i napadowy kaszel
- ◆ Nawracające zapalenie płuc i/lub oskrzeli
- ◆ Zapalenie oskrzeli
- ◆ Przewlekłe zakażenie pałeczką ropy błękitnej i (lub) gronkowcem złocistym
- ◆ Zmiany w RTG - nawracająca niedodma, rozdęcie, rozstrzenie oskrzeli
- ◆ Polipy nosa
- ◆ Przewlekłe zapalenia zatok obocznych nosa

Układ pokarmowy:

- ◆ Niedrożność smółkowa jelit (dochodzi do niej u 5-20% noworodków z mukowiscydozą. Niedrożność ta powstaje w wyniku niedoboru enzymów trzustkowych, przez co smółka - zawartość jelit płodu, która składa się z reszt połkniętych wód płodowych, żółci, złuszczonego nabłonka i mazi płodowej;



nie może ulec rozpuszczeniu i zatyka światło jelit pod postacią lepkich czopów. Normalnie smółka jest wydalana zaraz po narodzinach. Niedrożność smółkową można stwierdzić w badaniu USG płodu);

- ◆ Przedłużająca się żółtaczka noworodków
- ◆ Cuchnące, tłuszczowe, obfite stolce
- ◆ Słabe przyrosty masy i wzrostu ciała
- ◆ Wypadanie śluzówki odbytnicy
- ◆ Kamica żółciowa u dzieci
- ◆ Nawracające zapalenie trzustki

Inne:

- ◆ „Słony pot”
- ◆ Palce pałeczkowate
- ◆ Nawracające obrzęki ślinianek przyusznych
- ◆ Objawy niedoboru witamin rozpuszczalnych w tłuszczach
- ◆ Azoospermia/oligospermia



**BADANIA
PRENATALNE**.PL

info@badaniaprenatalne.pl

4. Diagnostyka mukowiscydozy

Kluczową kwestią w przypadku mukowiscydozy jest jej wczesne rozpoznanie. Im szybciej dziecko zostanie zdiagnozowane tym większe są jego szanse na lepsze i dłuższe życie. Na podstawie przeprowadzonych badań wykazano, że rozpoznawanie mukowiscydozy w Polsce wciąż wymaga usprawnienia. Wiadomo, że wcześnie rozpoczęte i prawidłowo prowadzone leczenie ma decydujący wpływ na przebieg choroby i jej rokowanie.

Podjęcie mukowiscydozy opiera się na podstawie stwierdzenia:

- ◆ Jednego lub więcej objawów klinicznych występujących w chorobie lub
- ◆ Obciążającego wywiadu rodzinnego (rodzeństwo chore na mukowiscydozę) lub
- ◆ Dodatniego wyniku badania przesiewowego noworodków w kierunku mukowiscydozy

Wstępne rozpoznanie należy potwierdzić jednym z badań:

- ◆ testem potowym wykazującym znamienne wysokie wartości chlorków w pocie ($\text{Cl}^- > 60 \text{ mmol/l}$) w co najmniej dwóch

odrębnie wykonanych badaniach lub

- ◆ wykryciem mutacji w genie CFTR w obu allelach (najbardziej wiarygodne) Ponadto, dzięki tym badaniom można określić nosicielstwo mukowiscydozy, co umożliwi również ocenę ryzyka urodzenia dziecka chorego na mukowiscydozę lub
- ◆ wysokimi wartościami przeczłonkowej różnicy potencjałów.

Stwierdzenie u chorego na mukowiscydozę dwóch mutacji genu CFTR stanowi weryfikację rozpoznania klinicznego mukowiscydozy. Wykrywalność mutacji, w zależności od badanej populacji, mieści się w przedziale 50-90%. Wśród wszystkich osób populacji europejskiej, które są nosicielami mukowiscydozy, mutacja może być oznaczona symbolem: DF508, delF508; występuje ze średnią częstością około 70%. Uszkodzenie genu w tym miejscu jest najczęstszą przyczyną zachorowania na mukowiscydozę. Uważa się, że mutacja DF508 odpowiedzialna jest za ciężki przebieg choroby. W naszym kraju, częstość występowania tej mutacji oszacowano na 56%. Ponieważ mutacja powodująca mukowiscydozę może wystąpić w dowolnym miejscu genu CFTR, trudne jest wykrycie każdej mutacji bez sekwencjonowania, dlatego też uznaje się, że łącznie w testach diagnostycznych wykrywalność wszystkich badanych mutacji nie przekracza 70%.





**BADANIA
PRENATALNE**.PL

info@badaniaprenatalne.pl

5. Na czym polega leczenie mukowiscydozy?

Mukowiscydoza spowodowana jest „błędem genetycznym”, którego póki co medycyna nie potrafi naprawić. Jest obecnie chorobą nieuleczalną i nie da się z niej wyrosnąć, natomiast można z nią żyć i coraz lepiej funkcjonować. W Unii Europejskiej, dzięki wczesnej diagnostyce i skutecznej terapii pacjenci żyją nawet 50 i więcej lat. Obecnie uważa się, że większość chorych na mukowiscydozę ma szansę dożycia do wieku dorosłego i dłuższego życia. O długości i jakości życia decydują przede wszystkim, wczesne rozpoznanie oraz wczesne rozpoczęcie prawidłowego i systematycznie prowadzonego leczenia.

Niemal wszyscy chorzy wymagają również stosowania leków upłynniających wydzielinę oskrzelową. Jeżeli u chorego stwierdzi się niewydolność wewnątrzwydzielniczą trzustki (dotyczy to 80% chorych), musi on przez całe życie przyjmować preparaty enzymatyczne trzustki i witaminy (A, D, E i K), po to by prawidłowo trawić i wchłaniać tłuszcze i białka. Ponadto chorzy codziennie powinni być poddawani zabiegom fizjoterapeutycznym

(drenaże), najlepiej połączonych z inhalacjami. W przypadku wystąpienia infekcji układu oddechowego konieczna jest dodatkowa antybiotykoterapia.

Leczenie chorych na CF jest leczeniem kompleksowym, obejmuje zarówno farmakoterapię (antybiotykoterapia, leki rozszerzające oskrzela, mukolityki, leki przeciwzapalne, tlenoterapia, preparaty enzymatyczne trzustki), fizjoterapię, leczenie dietetyczne i opiekę psychologiczną nad całą rodziną

6. Gdzie szukać informacji



na bezpłatnej infolinii **800 077 771**
pod numerem **(32) 445 34 26**



pod adresem e-mail **info@badaniaprenatalne.pl**



więcej informacji o badaniu w kierunku mukowiscydozy jest dostępnych na stronie internetowej **www.poradagenetyka.pl**

