



Cystická fibróza

Cystická fibróza (CF; OMIM 219 700) je jedním z nejčastějších geneticky podmíněných onemocnění, které postihuje dýchací a zažívací systém osob obou pohlaví. Je chronickým onemocněním, které vyžaduje trvalou a odbornou léčbu. Projevy a závažnost cystické fibrózy se u jednotlivých pacientů liší. Závažnost je charakterizována opakovanými záněty plic, pankreatickou nedostatečností a mužskou neplodností. Přes veškerou péči má s rostoucím věkem tendenci se zhoršovat.

Cystická fibróza je autozomálně recesivní poruchou (onemocnění vzniká zděděním obou alel nesoucích mutace v CFTR genu) s frekvencí 1 : 2500 novorozenců. CFTR protein se účastní transmembránového přenosu iontů mezi vnitřním a vnějším prostředím buněk. Osoby nesoucí mutaci pouze na jedné alele jsou nepostiženými přenašeči – heterozygoty. Frekvence výskytu heterozygotů v naší populaci se uvádí 1 : 25. Možnost přenašečství mutace v CFTR genu významně stoupá, pokud byla přítomnost mutace v příbuzenstvu již prokázána. Z těchto důvodů se doporučuje u všech zdravých příbuzných pacienta vyšetřit mutace genu pro CF. Při zjištění přenašečství se doporučuje rovněž vyšetření partnera, zda není nosičem známých mutací.

Indikace vyšetření:

1. u pacienta s příznaky cystické fibrózy
2. u příbuzných pacienta s cystickou fibrózou a detekovanými mutacemi v CFTR genu
3. u partnera nosiče mutace před plánovaným těhotenstvím, případně v průběhu těhotenství
4. u dospělých mužů s poruchou plodnosti
5. prenatální diagnostika v případě obou partnerů heterozygotů pro mutaci v CFTR genu

Vyšetřované mutace v CFTR genu:

- **F508del, CFTRdele2.3/21kb, G551D, N1303K, G542X, 1898+1G→A, R347P, W1282X, 1717-1 G→A, R553X, (2143delT, R347P, 3849+10kbC→T, R1162X, G85E, R117H, 621+1G→T, R334W, 2183AA→G, 2789+5G→A, 3659delC)**
- 711+1G→T, 3272-26A→G, I148T, 3199delG, 3120+1G→A, S1251N, 3905insT, R560T, I507del, Q552X, (394delTT, 1078delT, A455E, E60X, 2184delA, 711+5G→A, Tn varianty)

Těchto 20 (36) mutací představuje výskyt u 85,26 %, resp. 90,54 % pacientů s CF v české populaci.



Materiál pro vyšetření:

- **5 ml venózní krve** odebrané **do EDTA** (krev s heparinem nelze použít!), označené minimálně **dvěma identifikačními symboly**: jménem a datem narození (nebo rodným číslem pacienta)

Dokumentace:

- přiložená **žádanka** specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi a **informovaný souhlas pacienta** s požadovaným vyšetřením

Transport vzorků do laboratoře

Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. [Více info zde...](#)

Metoda detekce mutací:

- provádíme identifikaci 20 mutací (*případně rozšířenou na 36 mutací + Tn varianty*)
- principem detekce 19 (36) mutací je multiplex polymerázová řetězová reakce (PCR) s následnou reverzní hybridizací a v případě 1 mutace se používá metoda RFLP
- k detekci je použit kit INNO-LiPA CFTR 19 / INNO-LiPA 17+Tn Update (INNOGENETICS)

Délka trvání vyšetření a způsob vydání závěrečné zprávy:

- požadované vyšetření a vydání závěrečné zprávy je realizováno do 7-10 pracovních dnů po převzetí vzorku
- v případě vzorku s označením STATIM je vyšetření a vydání závěrečné zprávy provedeno do 2-3 pracovních dnů po převzetí vzorku
- závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zasílány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři, oprávněnému indikovat molekulární genetické vyšetření