

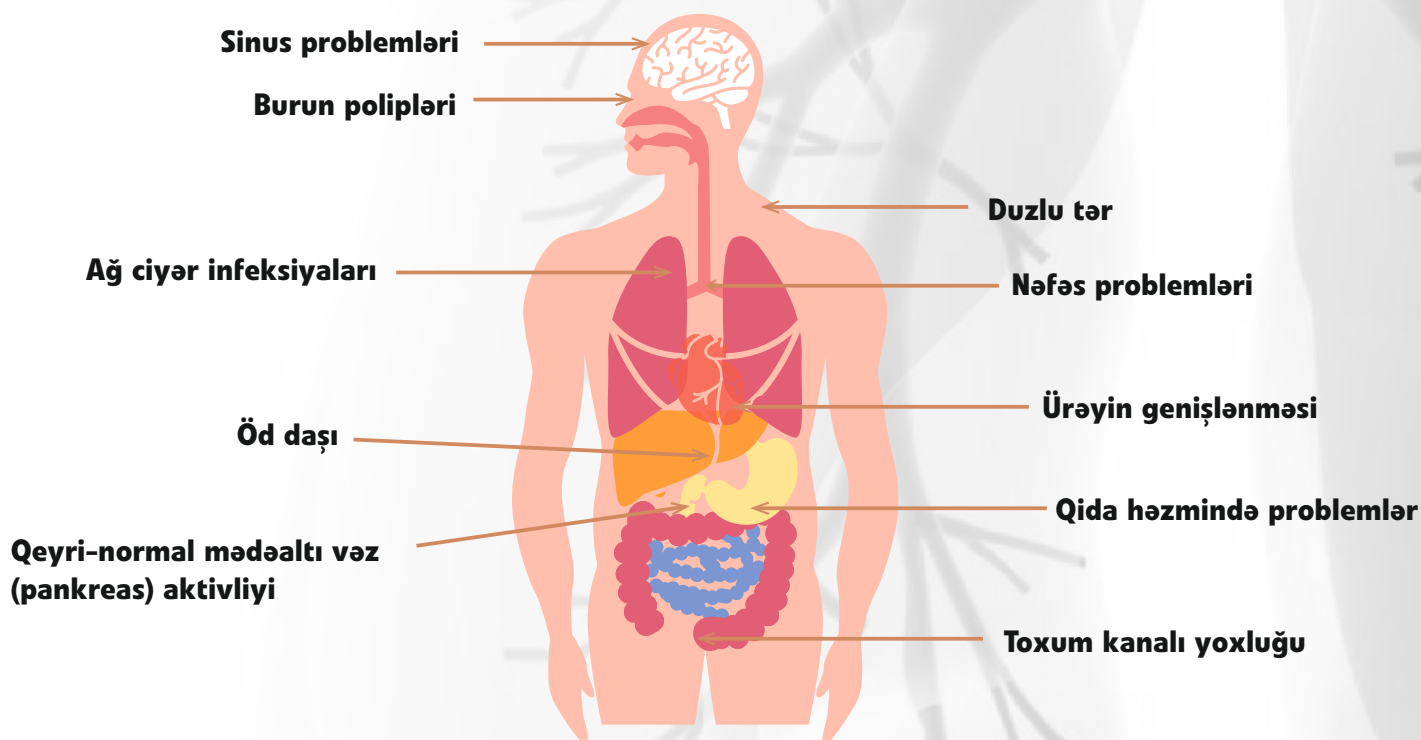


## MUKOVİSSİDOZ (CYSTIC FIBROSIS)

Mukovissidoz genetik autosom-resessiv monogen xəstəlikdir ki, ekzokrin vəzlərin sekresiyasının pozulması ilə xarakterizə olunur. Xəstəlik zamanı həyati vacib orqanlar, ilk növbədə isə **tənəffüs və həzm** sistemində dəyişikliklər müşahidə olunur. Hər il dünyada 45 000 mukovissidozlu uşaq dünyaya gəlir. Mukovissidozun bütün dünyada 275 milyon daşıyıcısı var.

Xəstəlik **xarici sekresiya vəzlərinin sekretinin qatılaşması** ilə müşahidə edilir. Bronxlarda xroniki iltihabi proses inkişaf edir, bəlgəm çox özlü, qatı olur, çətin xaric olunur və onun durğunluğu müşahidə olunur. Bir müddət sonra **bronxoektaz** formalaşır ki, bu da vaxt getdikcə daha da ağırlaşır.

Mukovissidoz xəstəliyi müxtəlif əlamətlərlə təzahür olunur. Yenidoğulmuşlarda xəstəlik özünü daha qabarıq şəkildə göstərir. Tripsin çatışmazlığına görə **bağırsaq möhtəviyyəti bərk və qatı** olur. Sonralar **bağırsaq keçməzliyi** inkişaf edir ki, bu da **ödə qatışıqları ilə qusma**, qarın **köpməsi**, bağırsağın öz funksiyasını yerinə yetirməməsinə gətirib çıxarır. Daha ağırlaşmış hallarda mukovissidozun xarakterik əlaməti bol miqdarda, **yağ ilə zəngin, pis qoxulu nəcis** ifrazıdır. Uşaqlarda bağırsaq pozğunluqları ilə bərabər **tutmaşəkilli öskürək** də olur. Bu hal **təngənəfəsliyə və boğulmalara** səbəb olur.



Xəstəliyin kökündə 7-ci xromosomun uzun qolunun ortasında yerləşən, CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) gen mutasiyası durur.

Əgər hər iki valideyn heteroziqotdursa (mutasiyalı genə malikdirsə), doğulan uşaq 25% hallarda risk qrupuna aid ola bilər. Yalnız bir defektli genə (allel) malik olan zaman xəstəlik müşahidə olunmur.





## KLİNİKİ FORMALARI

➤ Ağciyər forması (respirator, bronx ağciyər)

➤ Bağırsaq forması

➤ Qarışıq forma (mədə-bağırsaq və tənəffüs yollarının eyni zamanda zədələnməsi)

➤ Bağırsaq tıxanması ilə yaranan Mekoniylə keçməzliyi

➤ Atipik və silinmiş forma (ödem-anemiyalı, sirozlu və s.)

Adətən bu xəstəlik **70%** hallarda 2 yaşına qədər təyin edilir. Neonatal skrining testləri vasitəsilə xəstəliyin təyininin vaxtı nəzərə cəpəcaq dərəcədə xeyli qısalmışdır.

Erkən diaqnostika məqsədilə əksər ölkələrdə yenidoğulmuşların irsi və anadangəlmə xəstəliklərini təyin edilmək üçün dövlət proqramına salınmışdır. Quru qan damlasında (daban testi) immunoreaktiv tripsinin səviyyəsi aparılır. Müsbət nəticə zamanı test 21- 28-ci gün yenidən təkrarlanır. Müsbət nəticə zamanı tər testi təyin edilir.

## Lakin son diaqnoz əsas təsdiqləyici genetik analiz

**\*CFTR mutasiyası skrininglərinin\***

**aparılması nəticəsində qoyulur.**

Bu mutasiyalar, protein quruluşu və miqdarına etdiyi təsirlə əlaqədar 5 qrupa ayrılır, qruplara aid bəzi mutasiyalar göstərilmişdir.

## MUKOVİSSİDOZ (CYSTIC FIBROSIS) MUTASIYA ANALİZİ

Normal allel	CFTR gen lokasiyası	cDNA adı
3120+1G	Intron 18	c.2988+1G
711+1G	Intron 5	c.579+1G
CFTRdele2,3_wt	Intron 1 - Ekzon 3	c.273+10250_10251TT
621+1G	Intron 4	c.489+1G
1717-1G	Intron 11	c.1585-1G
3849+10kbC	Intron 22	c.3717+12181C
2789+5G	Intron 16	c.2657+5G
1898+1G	Intron 13	c.1766+1G
G542	Ekzon 12	c.1624G
G85	Ekzon 3	c.254G
Y1092	Ekzon 20	c.3276C
G551	Ekzon 12	c.1652G
R553	Ekzon 12	c.1657C
3659	Ekzon 22	c.3528C
N1303	Ekzon 24	c.3909C
R560	Ekzon 12	c.1679G
R117	Ekzon 4	c.349C və c.350G

Normal allel	CFTR gen lokasyonu	cDNA adı
R1162	Ekzon 22	c.3484C
L1077	Ekzon 20	c.3230T
R1066	Ekzon 20	c.3197G
L1065	Ekzon 20	c.3194T
W1282	Ekzon 23	c.3846G
R347	Ekzon 8	c.1040G
T338	Ekzon 8	c.1013C
I507	Ekzon 11	c.1519_1521ATC
F508	Ekzon 11	c.1521_1523CTT
I336	Ekzon 8	c.1007T
1677	Ekzon 11	c.1545_1546TA
R334	Ekzon 8	c.1000C
3272-26A	Intron 19	c.3140-26A
1078	Ekzon 8	c.948T
2183_2184AA	Ekzon 14	c.2051_2052AA
2143	Ekzon 14	c.2012T

**Mukovissidoz bir çox orqanlarının fəaliyyətinə təsir göstərdiyi üçün CFTR gen analizi pediatriya, döş qəfəsi xəstəlikləri, daxili, cərrahiyyə və urologiya kimi bir çox şöbə tərəfindən tələb oluna bilər.**



**\*0033**

ÇAĞRI  
MƏRKƏZİ

