

Cystická fibróza – diagnostika a léčba

MUDr. Eva Pokojová

Centrum cystické fibrózy, Klinika nemocí plicních a tuberkulózy, Fakultní nemocnice Brno
Lékařská fakulta, Masarykova univerzita, Brno

Cystická fibróza (CF) je vrozené metabolické onemocnění vyvolané mutacemi genu pro transmembránový regulátor vodivosti (CFTR). Nefunkční CFTR kanál způsobuje dysfunkci žláz s vnější sekrecí, jejímž následkem je vysoká koncentrace chloridů v potu a hromadění vazkého sekretu v dýchacím a trávicím ústrojí. Pro cystickou fibrózu je dále typické progredující postižení plic a neprospívání pacienta v důsledku exokrinní insuficience pankreatu. Až 98 % dospělých mužů je neplodných v důsledku obstrukční azoospermie. Se zavedením novorozeneckého screeningu CF, s dostupností inovativní terapie modulátory CFTR (CFTRm) a také díky vysoce specializované centrové péči se v současnosti podařilo výrazně zlepšit kvalitu života a zejména prognózu CF nemocných. Medián predikovaného přežití nemocných s CF aktuálně činí 53 let. Současně klesá počet transplantací plic a naopak výrazně roste počet těhotenství u žen s CF.

Klíčová slova: cystická fibróza, diagnostika, léčba.

Cystic fibrosis – diagnosis and treatment

Cystic fibrosis (CF) is an inherited disease caused by a mutation in the transmembrane conductance regulator (CFTR) gene. A non-functional CFTR channel causes dysfunction of the exocrine glands resulting in a high concentration of chlorides in sweat and the accumulation of viscous secretions in the respiratory and digestive tract. Cystic fibrosis is typically a progressive respiratory disease and an impaired nutritional status of the patient due to exocrine pancreatic insufficiency. Up to 98 % of adult men are infertile due to obstructive azoospermia. The newborn screening of CF, the availability of innovative therapy with CFTR modulators (CFTRm), and the highly specialized center care lead to both the significantly improved quality of life and better prognosis of CF patients. The median survival probability for CF patients is currently 53 years. At the same time, the number of lung transplants is decreasing. On the other hand, the number of pregnancies among women with CF is increasing significantly.

Key words: cystic fibrosis, diagnosis, treatment.

Úvod

Cystická fibróza (CF) je nejčastější život zkracující vrozené metabolické onemocnění vyvolané mutacemi genu pro aniontový kanál (také transmembránový regulátor vodivosti (CFTR)). Nefunkční CFTR kanál způsobuje dysfunkci žláz s vnější sekrecí, jejímž následkem je vysoká koncentrace chloridů v potu a hromadění vazkého sekretu v dýchacím a trávicím

ústrojí. Pro cystickou fibrózu je dále typické progredující postižení plic a neprospívání pacienta v důsledku exokrinní insuficience pankreatu. Až 98 % dospělých mužů je neplodných v důsledku obstrukční azoospermie (1).

CF postihuje zejména bělošskou populaci s incidencí 1 : 2 500–4 500 živě narozených dětí. V České republice je incidence CF 1 : 6 686, jedná se tedy o vzácné onemocnění.

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Cit. zkr: **Med. Praxi.** 2024;21(3):135-145
<https://doi.org/10.36290/med.2024.018>
Článek přijat redakcí: 18. 2. 2024
Článek přijat k tisku: 23. 5. 2024

MUDr. Eva Pokojová
pokojova.eva@fnbrno.cz