

:: Κυστική Ίνωση

Αριθμός Orphanet: 586

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η κυστική ίνωση (CF) είναι μια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από την παραγωγή ιδρώτα με υψηλή περιεκτικότητα σε αλάτι και βλεννώδεις εκκρίσεις με ανώμαλο ιξώδες. Είναι η πιο κοινή γενετική διαταραχή μεταξύ των Καυκάσιων παιδιών. Η συχνότητα ποικίλλει μεταξύ των πληθυσμών: η νόσος είναι πολύ λιγότερο διαδεδομένη στους πληθυσμούς των χωρών της Ασίας και της Αφρικής σε σχέση με τους λευκούς πληθυσμούς της Ευρώπης και της Βόρειας Αμερικής, με διακύμανση στο εσωτερικό κάθε χώρας. Ο ακριβής επιπολασμός στην Ευρώπη είναι άγνωστος, αλλά οι εκτιμήσεις κυμαίνονται μεταξύ 1/8. 000 και 1/10. 000 άτομα. Η ασθένεια είναι χρόνια και γενικά προοδευτική, με έναρξη συνήθως κατά τη διάρκεια της πρώιμης παιδικής ηλικίας ή περιστασιακά, κατά τη γέννηση (ειλεός από μηκύνιο). Μπορεί να εμπλέκονται σχεδόν όλα τα εσωτερικά όργανα, αλλά οι κύριες εκδηλώσεις αφορούν το αναπνευστικό σύστημα (χρόνια βρογχίτιδα), το πάγκρεας (παγκρεατική ανεπάρκεια, εφηβικός διαβήτης και σε κάποιες περιπτώσεις παγκρεατίτιδα) και σπανιότερα, το έντερο (κοπρανώδη απόφραξη) ή το ήπαρ (κίρρωση). Η πιο κοινή μορφή της κυστικής ίνωσης σχετίζεται με συμπτώματα από το αναπνευστικό, το πεπτικό (στεατόρροια και / ή δυσκοιλιότητα) και διαταραχές ανάπτυξης που αφορούν το ύψος και το βάρος. Η θνησιμότητα και η νοσηρότητα εξαρτώνται από το βαθμό της βροχοπνευμονικής συμμετοχής. Η στειρότητα στους άνδρες είναι ένα σταθερό χαρακτηριστικό. Μορφές με καθυστερημένη έναρξη, οι οποίες είναι συνήθως μόνο ήπιες ή μονοσυμπτωματικές, έχουν επίσης αναφερθεί. Η CF χαρακτηρίζεται από μεταβολές στην πρωτεΐνη CFTR, η οποία παίζει ρόλο στη ρύθμιση της διαμεμβρανικής ροής ύδατος και ηλεκτρολυτών. Μεταβολές στην πρωτεΐνη οδηγεί σε αλλαγές στα χαρακτηριστικά των εκκρίσεων των εξωκρινών αδένων. Η απουσία της λειτουργικής CFTR στη μεμβράνη των επιθηλιακών κυττάρων οδηγεί στην παραγωγή ιδρώτα με υψηλή περιεκτικότητα σε άλας (που σχετίζεται με κίνδυνο υπονατρίαιμικής αφυδάτωσης) και στις βλεννώδεις εκκρίσεις με ανώμαλο ιξώδες (που οδηγούν σε στάση, απόφραξη και βρογχική μόλυνση). Η κυστική ίνωση είναι ένα αυτοσωματικό υπολειπόμενο μονογονιδιακό νόσημα που προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *CFTR* (χρωμόσωμα 7). Έχουν αναφερθεί περισσότερες από 1250 μεταλλάξεις. Σχεδόν το 70 % των περιπτώσεων οφείλονται στο αλληλόμορφο ΔF508, ενώ άλλες 30 μεταλλάξεις ευθύνονται για ένα επιπλέον 20 % των περιπτώσεων. Δεν υπάρχει σαφής συσχέτιση μεταξύ γονοτύπου και φαινοτύπου. Τον φαινότυπο, εκτός της ετερογένεια των αλληλομόρφων και της εμφάνισης πολλαπλών μεταλλάξεων στο ίδιο γονίδιο, μπορούν να επηρεάσουν ένα ευρύ φάσμα άλλων παραγόντων συμπεριλαμβανομένου του περιβάλλοντος και τροποποιητικών γονιδίων της νόσου. Υποπτευόμαστε την διάγνωση με βάση το αποτέλεσμα της δοκιμασίας του ιδρώτα (συγκέντρωση χλωριούχου άνω 60 mmol / L) και επιβεβαιώνεται με τον προσδιορισμό της μετάλλαξης *CFTR*. Ο νεογνικός έλεγχος είναι ευρέως διαθέσιμος από τα τέλη του 2002 και οδηγεί σε διάγνωση στο 95% των περιπτώσεων. Η γενετική συμβουλευτική πρέπει να προσφέρεται σε ζευγάρια που φέρουν ετερόζυγες μεταλλάξεις (που έχουν ανιχνευθεί με τη γέννηση του πρώτου παιδιού με κυστική ίνωση, το οικογενειακό ιστορικό της νόσου ή μετά από τον εντοπισμό μιας ετερόζυγης μετάλλαξης στο ανιχνευτικό νεογνικό έλεγχο κατά την γέννηση). Ο προγεννητικός έλεγχος είναι δυνατός μέσω του ελέγχου των μεταλλάξεων σε δείγμα χοριακής



λάχνης που λαμβάνεται μετά την όγδοη εβδομάδα της κύησης. Η θεραπεία της κυστικής ίνωσης παραμένει καθαρά συμπτωματική και περιστρέφεται γύρω από την βρογχική παροχέτευση, τα αντιβιοτικά για τις λοιμώξεις του αναπνευστικού, τον έλεγχο των παγκρεατικών ενζύμων και χορήγηση βιταμινών και υπερθερμιδικών συμπληρωμάτων για τα προβλήματα της πέψης και της διατροφής. Αυτές οι οικονομικά- αποτελεσματικές θεραπείες έχουν βελτιώσει σημαντικά την πρόγνωση για ασθενείς με κυστική ίνωση: το 1960 η πλειοψηφία των ασθενών έχαναν τη ζωή τους πριν από το 5 έτος, ενώ η σημερινή μέση διάρκεια ζωής υπερβαίνει τα 35 έτη και το προσδόκιμο επιβίωσης είναι τα 40 έτη. Η συμπτωματική θεραπεία της νόσου θα πρέπει να βελτιωθεί με την ανάπτυξη αιτιολογικών θεραπειών με συμπληρωματικά οφέλη (φαρμακολογικές προσεγγίσεις ή γονιδιακή θεραπεία), τον έλεγχο νεογνών και τη διεπιστημονική διαχείριση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Gabriel BELLON

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2006

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

