

## MUKOWISCYDOZA I GENETYKA

Mukowiscydoza jest jedną z najczęstszych chorób genetycznych u ludzi (średnio 1 na 2 500 żywych urodzeń). Szczególnie często występuje u Europejczyków i Żydów Aszkenazyjskich.

Przyczyną choroby są mutacje genu, odpowiedzialnego za syntezę błonowego kanału chlorkowego CFTR. Gen *CFTR* umiejscowiony jest na długim ramieniu chromosomu 7. Do stycznia 2009 roku znanych było ponad 1500 mutacji, odpowiedzialnych za chorobę, do września 2011 roku poznano ponad 1600 takich mutacji.

Najczęstsza mutacja odpowiada za blisko 70% przypadków choroby i uszkodzenie genu w tym miejscu prawdopodobnie determinuje ciężki przebieg choroby. Mutacja ta polega na delecji trzech nukleotydów, co powoduje usunięcie fenyloalaniny z sekwencji aminokwasowej białka. Tak zmienione białko jest rozpoznawane przez mechanizmy naprawcze komórki i degradowane

Białko CFTR u około 10% chorych jest znacznie skrócone. odpowiada za prawie 40% przypadków choroby u Żydów<sup>[3]</sup>.

Kanał chlorkowy tworzony przez białko CFTR u około 5% chorych jest całkowicie zamknięte.

W Europie Wschodniej i Środkowej, także w Polsce, spotykana jest mutacja del 21 (duża delecja 21800 par zasad), prawie w ogóle niespotykana w innych populacjach. Mutacja ta też wywołuje ciężką postać choroby, z ciężką niewydolnością trzustki i wczesnym początkiem. U rasy białej częstość mutacji jest następująca:

Dziedziczenie mukowiscydozy[edytuj | edytuj kod]

Mukowiscydoza jest chorobą dziedziczną, która występuje u osób posiadających nieprawidłowy allel genu na chromosomie 7. Dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Nosiciele genu odpowiedzialnego za wystąpienie mukowiscydozy stanowią około 5% ludzi rasy białej. Niektórzy naukowcy sugerują, że tak duże rozpowszechnienie wadliwego allelu w populacji może wiązać się z przewagą heterozygot (naddominacja) w przypadku pewnych infekcji (np. cholera, dur brzuszny), jednak jak dotąd nie ustalono, co mogłoby stanowić presję selekcyjną

Mukowiscydoza objawia się tym, że organizm chorego produkuje nadmiernie lepki śluz, który powoduje zaburzenia we wszystkich narządach posiadających gruczoły śluzowe (m.in. płucach, układzie pokarmowym). Mukowiscydoza jest chorobą ogólnoustrojową, objawiającą się przede wszystkim przewlekłą chorobą oskrzelowo-płucną oraz niewydolnością enzymatyczną trzustki z następowymi zaburzeniami trawienia i wchłaniania. Gruczoły potowe wydalają pot o podwyższonym stężeniu chloru i sodu (tzw. "słony pot").