Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku
Odjel za molekularnu laboratorijsku dijagnostiku
Kišpatićeva 12, 10000 Zagreb, tel: 2367 248, 2367 268

INFORMACIJE ZA OSOBE KOJE SU UPUĆENE NA GENETIČKO TESTIRANJE NA CISTIČNU FIBROZU

Ovaj dokument objašnjava što genetičko testiranje za cističnu fibrozu može značiti za Vas i Vašu obitelj. Obavezno ga pročitajte prije donošenja odluke o testiranju.

Što znamo o cističnoj fibrozi?

Cistična fibroza (CF) je nasljedna multisistemska bolest uzrokovana promjenama u genu *CFTR* koji kodira CF-transmembranski regulator (engl. *cystic fibrosis transmembrane regulator*). Nasljeđuje se autosomno recesivno što znači da oboljeli imaju patogenu varijantu na oba alela gena *CFTR*. Promjene u ovom genu rezultiraju poremećajem normalne funkcije respiratornog i gastrointestinalnog sustava te spolnih žlijezda i kože, odnosno žlijezda znojnica. Respiratorni simptomi bolesnika s CF-om uključuju upalu donjeg dišnog puta, kronični kašalj, kronični sinuitis i ponavljajuće infekcije. Gastrointestinalni simptomi se očituju mekonijskim ileusom, insuficijencijom pankreasa koja dovodi do malapsorpcije i/ili nenapredovanja na tjelesnoj masi te hepatobilijarnom bolešću. Bolesnici također mogu imati dijabetes melitus. Ekspresija bolesti u osoba s patogenim varijantama u genu *CFTR* je varijabilna i posljedica je brojnih faktora od kojih je jedan od najvažnijih vrsta i kombinacija varijanti koje nose oboljeli.

Koga je potrebno testirati na cističnu fibrozu?

Analizu gena *CFTR* potrebno je učiniti kod osoba s postavljenom kliničkom i biokemijskom sumnjom na cističnu fibrozu te kod bliskih srodnika osoba s novodijagnosticiranom cističnom fibrozom (uključujući asimptomatske osobe). S obzirom na to da se radi o autosomno-recesivno nasljednoj bolesti, u svrhu točnog genetičkog savjetovanja preporučuje se ispitivanje provesti i u oba roditelja pacijenta (radi procjene rizika od ponovne pojave bolesti kod druge djece). Također, navedena pretraga se može učiniti i u partnera nositelja patogenih mutacija gena *CFTR* pri planiranju obitelji. Genetičko testiranje može pomoći potvrditi ili isključiti sumnju na cističnu fibrozu. U nekim slučajevima rezultat testiranja ne daje jasan odgovor. Nalaz može imati značenje i za članove Vaše obitelji.

Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genetičkog testiranja preporučit će genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu, praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Ako se ovim dijagnostičkim testom pronađe varijanta gena *CFTR* koja uzrokuje CF, nalaz je potrebno protumačiti s obzirom na to je li pacijent heterozigot ili homozigot za pronađenu varijantu (ovisno o tome je li promjena pronađena u jednoj ili obje kopije gena) te u skladu s kliničkom slikom. Tumačenje nalaza obavlja liječnik koji je pacijenta uputio na pretragu ili Multidisciplinarni tim za cističnu fibrozu djece i odraslih u KBC Zagreb.

U nekim slučajevima testiranjem se može pronaći promjena u genu za koju trenutno nije moguće sa sigurnošću utvrditi uzrokuje li bolest, tj. da se radi o varijanti nejasnog kliničkog

značaja (eng. *variant of unknown significance*, VUS). Takav rezultat može zahtijevati dodatno praćenje ili tumačenje u kontekstu kliničke slike.

Ako imate pitanja ili Vam neki dio ovog dokumenta nije jasan, obratite se liječniku koji vas je uputio na testiranje prije potpisivanja informiranog pristanka.