Referans
Klinik Laboratoriya Mərkəzi
&
Poliklinik

*0033
ÇAĞRI MƏRKƏZİ

- **Referans Klinik Laboratoriya Mərkəzi:** Nərimanov ray., M. Məmmədzadə küç. 8A
- **Referans Poliklinik Nəsimi filialı:** Nəsimi ray., M. Mirqasımov küç. 25A
- **Referans VIP filialı:** Səbail ray., Z. Əliyeva küç. 107A
- **Referans Poliklinik Əhmədli filialı:** Xətai ray., M. Hadi küç. 229D
- **Referans Poliklinik Mərdəkan filialı:** Xəzər ray., Mərdəkan qəs., Yesenin küç. 58
- **Referans Binəqədi filialı** (8-ci Stomatoloji Poliklinika)**:** Binəqədi ray., Azadlıq pr. 167
- **Referans Poliklinik Bayıl filialı:** Səbail ray., Ak. Ə. Yaqubov küç. 19
- **Referans Sumqayıt Tibb Mərkəzi:** Sumqayıt şəh., S. Vurğun küç. 119
- **Referans Səyyar Ağstafa filialı:** Ağstafa şəh., Dəmiryolu vağzalı dax.
- **Referans Qəbələ Tibb Mərkəzi:** Qəbələ şəh., A. Səhhət küç. 25A
- **Referans İsmayıllı Səyyar Qanalma Məntəqəsi:** İsmayıllı şəh., M. F. Axundov küç. 65
- **Referans Quba Tibb Mərkəzi:** Quba şəh., M. Qorki küç.
- **Referans Səyyar Tibb Qatarı:** Xaçmaz şəh., Dəmiryolu vağzalı dax.
- **Referans Lənkəran Tibb Mərkəzi:** Lənkəran şəh., S. Bayramov küç. 19

Referans ESTETİK MƏRKƏZİ — Nərimanov ray., M. Araz küç. 105A — *0033 ÇAĞRI MƏRKƏZİ

36.6 med Gəncə — Gəncə şəh., Atatürk prospekti 120B — *0033 ÇAĞRI MƏRKƏZİ

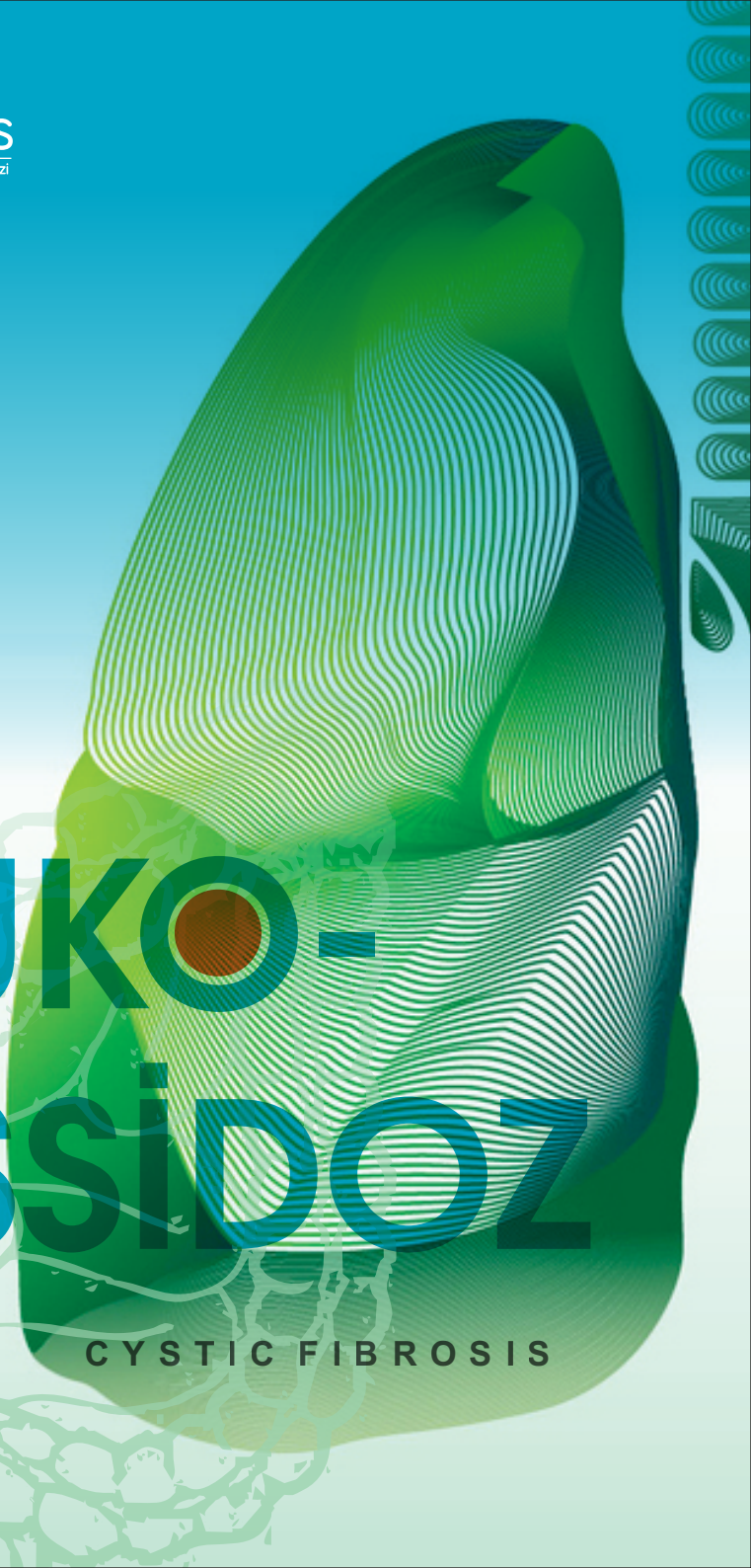
MASMEDICAL CENTER Masallı — Masallı şəh., Qarabağ küç. 20 — *0033 ÇAĞRI MƏRKƏZİ

Referans AMBULANCE — Azərbaycanın ilk ÖZƏL Təcili Tibbi Yardım və Hava Ambulansı xidməti — *0003 ÇAĞRI MƏRKƏZİ

Referans MEDICAL GROUP | Klinika Referans Medical Group daxilində fəaliyyət göstərir

info@referansclc.com
www.referansclc.com

Referans
Klinik Laboratoriya Mərkəzi
&
Poliklinik



MUKO-VİSİDOZ

CYSTIC FIBROSIS

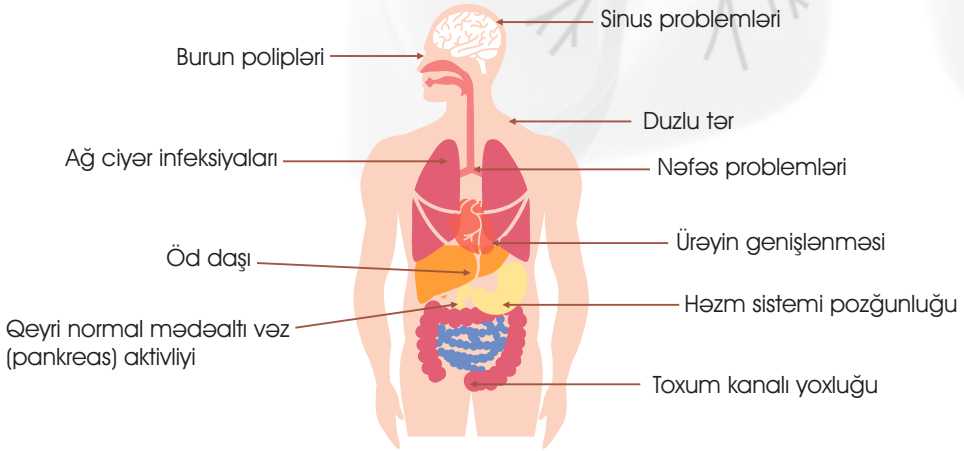
MUKOVİSSİDOZ

Mukovissidoz - ekzokrin vəzlərin sekresiyasının pozulması (sekretin qatılaşması) ilə xarakterizə olunan autosom resessiv monogen genetik xəstəlikdir. Xəstəlik zamanı, həyati vacib orqanlarda, ilk növbədə isə tənəffüs və həzm sistemi orqanlarında dəyişikliklər müşahidə olunur. Hər il dünyada 45.000 mukovissidozlu uşaqlar dünyaya gəlir. Hal-hazırda isə bütün dünyada 275 mln insan bu xəstəliyin daşıyıcısıdır.
Mukovissidoz xəstəliyi müxtəlif əlamətlərlə təzahür olunur.

Tənəffüs sistemi: bronxlarda xroniki iltihabi proses inkişaf edir, bəlğəm çox özlü, qatı, çətin xaric olunan və durğunluq ilə müşahidə olunur. Uzun müddətli durğunluq sonradan bronxoektazı formalaşdırır.

Həzm sistemi: tripsin çatışmazlığına görə bağırsaq möhtəviyyatı bərk və qatı olur. Sonralar bağırsaq keçməzliyi inkişaf edir ki, bu da öd qatışığı ilə qusma, qarın köpməsi, bağırsağın öz funksiyasını yerinə yetirməməsinə səbəb olur. Daha ağırlaşmış hallarda mukovissidozun xarakterik əlaməti bol miqdarda, yağ ilə zəngin, pis qoxulu nəcis ifrazıdır.

Uşaqlarda: yenidoğulmuşlarda xəstəlik özünü daha qabarıq şəkildə göstərir. Uşaqlarda bağırsaq pozğunluqları ilə bərabər tutma şəkilli öskürək də olur. Bu hal tənqnəfəsliyə və boğulmalara səbəb olur.



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

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.

CYSTIC FIBROSIS

KLİNİKİ FORMALARI

- Ağciyər forması (respirator, bronx ağciyər)
- Bağırsaq forması
- Qarışıq forma (mədə-bağırsaq və tənəffüs yollarının eyni zamanda zədələnməsi)
- Bağırsaq tıxanması ilə yaranan Mekoniy keçməzliyi
- Atipik və silinmiş forma (ödem anemiyalı, sirozlu və s.)

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

Yenidoğulmuşların irsi və anadangəlmə xəstəliklərinin erkən diaqnostikası məqsədilə ölkəmizdə YENİDOĞULMUŞLARIN DABAN TESTİ aparılır. Quru qan damlasında (daban testi) immunoreaktiv tripsinin səviyyəsi təyin olunur. 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 skrininqlərinin*** aparılması nəticəsində qoyulur.

Referans Klinik Laboratoriya Mərkəzində bizim populyasiyada CFTR geninin ən çox rast gəlinən 33 mutasiyası aşağıdakı panel halında analiz edilir. Bununla birlikdə, laboratoriyamızda CFTR geninin bütün ekzon (sekanslama) analizi də işlənilir.

MUKOVİSSİDOZ (CYSTIC FIBROSIS) MUTASİYA ANALİZİ

Normal allel	CFTR gen lokasiyası	cDNT adı
3120+1G	İntron 18	c.2988+1G
711+1G	İntron 5	c.579+1G
CFTRdele2,3_wt	İntron 1 - Ekzon 3	c.273+10250_10251TT
621+1G	İntron 4	c.489+1G
1717-1G	İntron 11	c.1585-1G
3849+10kbC	İntron 22	c.3717+12181C
2789+5G	İntron 16	c.2657+5G
1898+1G	İntron 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 lokasiyası	cDNT 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	İntron 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.