



## סיסטיק פיברוזיס

מתוך: <http://www.cff.org.il>

סיסטיק פיברוזיס היא מחלה תורשתית הגורמת לכך שבלוטות בגוף אינן מתפקדות באופן תקין. הבלוטות המושפעות הן הבלוטות האקסוקריניות - בלוטות הפרשה החיצונית. בלוטות הפרשה החיצונית מייצרות בדרך כלל הפרשות דלילות וחלקלקות, לרבות זיעה, ליחה, דמעות, רוק ומיצי עיכול. הפרשות אלו מובלות דרך תעלות לשטח החיצוני של הגוף, או לתוך האיברים החלולים כגון: המעיין או דרכי האוויר. בלוטות הפרשה החיצונית והפרשותיהן ממלאות תפקיד חשוב בשמירה על תפקודי הגוף הנורמליים.

בסיסטיק פיברוזיס בלוטות הפרשה החיצונית מייצרות לעתים קרובות הפרשות סמיכות ודביקות העלולות לסתום תעלות ומעברים. פקקי כיח נוצרים לעתים קרובות בראות ובמעייין, ועלולים לפגוע בתפקודים חיוניים, כגון נשימה ועיכול. גם בלוטות הזיעה נפגעות בסיסטיק פיברוזיס. כמות המלחים, נתן כלור ואשלגן בזיעה גבוהות באופן חריג. כתוצאה עלולות להתעורר בעיות בזמן הזעה מוגברת.

המחלה היא תורשתית, אוטוזומלית רצסיבית. הגן האחראי למחלה נקרא CFTR. גן זה מקודד לחלבון המשמש כמשאבה המוציאה יוני כלור אל מחוץ לתא, ובנוסף הוא מונע כניסת יוני נתן לתוך התא. כאשר חלבון זה לא מתפקד נוצר ריכוז אוסמוטי גבוה בתוך התאים, הדבר גורם לכניסת מים אל התאים, ולכן פחות מים יוצאים עם הפרשות (זיעה, ליחה, מיצי עיכול וכו').

שכיחות המחלה בישראל כ- 1 ל- 5000 לידות. השכיחות הממוצעת דומה ביהודים ובערבים אך היא משתנה בין העדות השונות.

עד היום זוהו מוטציות רבות הגורמות למחלת הסיסטיק פיברוזיס. הסתבר כי בארץ בכל עדה יש מספר מוטציות שכיחות יותר המאפיינות אותה. כלומר, אדם הנושא גן בלתי תקין ל-CF. הנושא של אחת ממוטציות רבות אלו.

זיהוי המוטציות מאפשר אבחון נשאים, אבחון טרום לידתי (=אבחון של עובר) ואבחון טרום השרשה (=אבחון של עובר שנוצר בהפריית מבחנה, עוד בטרם החדרתו לרחם).

במעבדה זו נבצע הדמיה של אבחון שנעשה למשפחה שבה הורים נשאים, ילד חולה ומספר עוברים, בעזרת טכניקת ה-PCR.

על טכניקת ה-PCR תוכלו לקרוא בספר "גנטיקה" של יהודית עתידיה (2004) עמ' מידע רב נוסף על המחלה, הגנטיקה, ודרכים לטיפול ולריפוי תוכלו למצוא באתר איגוד סיסטיק פיברוזיס

בישראל: <http://www.cff.org.il>