

Abstrakt:

Cystická fibróza (CF) je geneticky podmíněné, autozomálně recesivní onemocnění, které se vyskytuje s prevalencí v evropské populaci přibližně 1:2500 – 1:1800. U tohoto onemocnění dochází k mutaci v *CFTR* (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) genu s následnou poruchou chloridových kanálů. U takto postižených jedinců pozorujeme zejména chronické dýchací obtíže, pankreatickou insuficienci, vysokou koncentraci chloridových iontů v potu a obstruktivní azospermii. Genetické vyšetření *CFTR* genu je indikováno u jedinců, kteří splňují klinický obraz CF a mají pozitivní potní test (zvýšená koncentrace chloridů v potu). Genetické vyšetření *CFTR* genu se většinou provádí pomocí komerčních kitů detekujících nejčastější mutace *CFTR* genu na území České republiky. Při negativním nálezu je dále prováděna metoda MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification), která zachycuje rozsáhlejší delece a duplikace v genu. V případě negativního nálezu se provádí sekvenace všech exonů *CFTR* genu. I přes velmi dobře zavedený algoritmus vyšetření zůstávají někteří pacienti trpící projevy CF bez objasnění příčiny jejich onemocnění na genetické úrovni. Díky rozvoji sekvenování nové generace je možné diagnostiku CF zefektivnit a odhalit varianty, které nebyly zachyceny předešlými metodami.