

- **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 Poliklinik Bayıl filialı:** Səbail ray., Ak. Ə. Yaqubov küç. 19
- **Referans Binəqədi filialı** (8-ci Stomatoloji Poliklinika): Binəqədi ray., Azadlıq pr. 167
- **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. Səhhet küç. 25A
- **Referans İsmayilli Səyyar Qanalma Məntəqəsi:** İsmayilli şəh., M. F. Axundov küç. 65
- **Referans Quba Tibb Mərkəzi:** Quba şəh., M. Qorki küç.
- **Referans Qusar filialı:** Qusar şəh., Məlikov küç. 1A.
- **Referans Xaçmaz Tibb Mərkəzi:** Xaçmaz şəh.,
N. Nərimanov küç. 49 (keçmiş NK-AY klinikası)
- **Referans Lənkəran filialı** (Avicenna Medical Center dax.): Lənkəran şəh., S. Bayramov küç. 19
- **Referans Masallı Tibb Mərkəzi:** Masallı ray., Qarabağ küç. 20

R Referans ESTETİK MƏRKƏZİ Gözəlliyinizi Bizə ƏMANƏT Edin! *0033
ÇAĞRI MƏRKƏZİ

36.6 med ReferansGəncə Sizin sağlıq məkanınız! *0033
ÇAĞRI MƏRKƏZİ

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

R Referans EŞİTMƏ MƏRKƏZİ Eşitmək SƏNİN haqqındır! *0111
ÇAĞRI MƏRKƏZİ

ikinci nəfəs Bizimlə tütünsüz həyata keç! *3300
ÇAĞRI MƏRKƏZİ

TOLERANS Sərhədsiz ünsiyyət üçün ilk addım.. *0033
ÇAĞRI MƏRKƏZİ



MUKO- VISSİDOZ

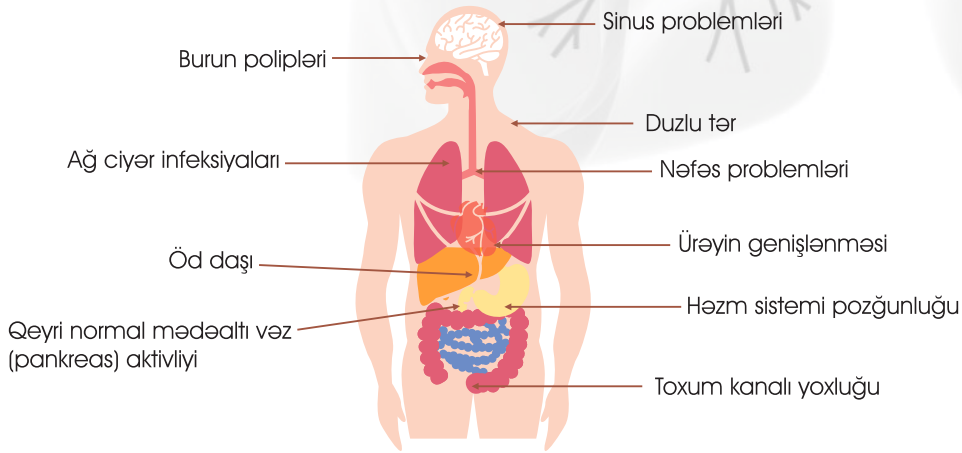
CYSTIC FIBROSIS

Mukovissidoz - ekzokrin vəzlərin sekresiyasının pozulması (sekretnin çatışması) 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, bəlgəm çox özlü, qatı, çətin xaric olunan və durğunluq ilə müşahidə olunur. Uzun müddətli durğunluq sonradan bronxoektazi formalaşdırır.

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

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



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

Egər 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.

KLİNİKİ FORMALARI

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

Adətən bu xəstəlik **70%** hallarda 2 yaşına qədər təyin edilir. Neonatal skrining 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 skrininglərinin*** 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 işlənir.

MUKOVİSSİDOZ (CYSTIC FIBROSIS) MUTASIYA ANALİZİ

Normal allel	CFTR gen lokasiyası	cDNT adı	Normal allel	CFTR gen lokasiyası	cDNT adı
3120+1G	Intron 18	c.2988+1G	R1162	Ekzon 22	c.3484C
711+1G	Intron 5	c.579+1G	L1077	Ekzon 20	c.3230T
CFTRdele2,3_wt	Intron 1 - Ekzon 3	c.273+10250_10251TT	R1066	Ekzon 20	c.3197G
621+1G	Intron 4	c.489+1G	L1065	Ekzon 20	c.3194T
1717-1G	Intron 11	c.1585-1G	W1282	Ekzon 23	c.3846G
3849+10kbC	Intron 22	c.3717+12181C	R347	Ekzon 8	c.1040G
2789+5G	Intron 16	c.2657+5G	T338	Ekzon 8	c.1013C
1898+1G	Intron 13	c.1766+1G	I507	Ekzon 11	c.1519_1521ATC
G542	Ekzon 12	c.1624G	F508	Ekzon 11	c.1521_1523CTT
G85	Ekzon 3	c.254G	I336	Ekzon 8	c.1007T
Y1092	Ekzon 20	c.3276C	1677	Ekzon 11	c.1545_1546TA
G551	Ekzon 12	c.1652G	R334	Ekzon 8	c.1000C
R553	Ekzon 12	c.1657C	3272-26A	Intron 19	c.3140-26A
3659	Ekzon 22	c.3528C	1078	Ekzon 8	c.948T
N1303	Ekzon 24	c.3909C	2183_2184AA	Ekzon 14	c.2051_2052AA
R560	Ekzon 12	c.1679G	2143	Ekzon 14	c.2012T
R117	Ekzon 4	c.349C və c.350G			

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.