

Cystická fibróza (CF; OMIM #217900; patří mezi nejčastější závažné autozomálně recesivní onemocnění u evropských populací. Údaje o jejím výskytu se však značně liší. Obecně se udává incidence v evropské populaci 1:2500 -1: 4500. V České republice byla incidence CF stanovena dřívějšími epidemiologickými (3,4,5) a následně molekulárně genetickými metodami (6,7) na 1:2736 novorozenců. Jedná se o multiorgánové onemocnění primárně postihující plíce, exokrinní funkci pankreatu, játra, střeva a mužský reprodukční systém. Dosud není k dispozici kauzální léčba, nicméně délka a kvalita života pacientů s CF se v posledních desetiletích významně zlepšila. Zatímco v 50. letech minulého století umírala většina dětí v kojeneckém věku, v současnosti se ve vyspělých zemích nemocní mohou dožít i 50 let. Zlepšuje se i kvalita života nemocných. V České republice podle dat z národního registru (www.cfregistr.cz) je medián věku 25,3 roků a např. v USA činí medián 36,9 let. Intenzivní léčba na jedné straně prodlužuje střední délku života, ale na druhou stranu přispívá k rozvoji sekundárních komplikací CF.