

## Streszczenie

Mukowiscydoza jest chorobą wielonarządową o zróżnicowanej ekspresji klinicznej. Podłożem choroby jest mutacja genu CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*), a w konsekwencji niewłaściwa struktura i funkcjonowanie białka CFTR. Objawami mukowiscydozy są m. in. podwyższenie jonów chlorkowych w pocie, niewydolność płuc, częste infekcje dróg oddechowych oraz zewnątrzwydzielnicza niewydolność trzustki. Celem pracy było zbadanie wpływu stanu biologicznego na długość życia osób dorosłych chorych na mukowiscydozę, w tym wskazanie krytycznych momentów w życiu chorych, które są związane ze spadkiem prawdopodobieństwa przeżycia. Nowatorski charakter badań wynika z uwzględnienia łącznego wpływu wielu czynników na długość życia dorosłych chorych oraz włączenia badań długofalowych dla indywidualnych osób. Badaną grupę stanowiło 115 osób między 19 a 51 rokiem życia. Podczas badań zebrano dane dotyczące typu mutacji, czynności płuc, stanu odżywienia oraz obecności i antybiotykooporności *Pseudomonas aeruginosa*. Prawdopodobieństwo przeżycia maleje, natomiast ryzyko śmierci wzrasta wraz z pogorszeniem się stanu biologicznego osób dorosłych chorych na mukowiscydozę. Zmienne biologiczne stanowią istotne składowe prognostyczne choroby. Przedział wiekowy między 20 a 40 rokiem życia jest najbardziej niestabilny ze względu na zwiększoną częstotliwość występowania w tym czasie momentów krytycznych.

Słowa kluczowe: mukowiscydoza, stan biologiczny, prawdopodobieństwo przeżycia

## Summary

Cystic Fibrosis is an multiorgan disease with a great spectrum of diversity. The basis of the disease is CFTR gene mutation (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) and consequently invalid structure and function of CFTR protein. The main symptoms of the disease are high level of chloride in sweat, lung failure, frequent infections and pancreatic insufficiency. The purpose of this study was to investigate the influence of biological status on Cystic Fibrosis patients' life expectancy and show disease exacerbations associated with the decrease of survival probability. Novel approach to the study was to include multivariable analysis and longitudinal studies for adult individuals. Study group consist of 115 Cystic Fibrosis patients aged 19 to 51 years old. Information about the type of mutation, nutritional status, lung function and *Pseudomonas aeruginosa* infection was collected. The average life expectancy is the lowest and the risk of death is the highest in people exhibiting moderate and severe lung impairment, antibiotic resistance *Pseudomonas aeruginosa* infection and consequently poor nutrition. Period from 20 to 40 years of age is the most instable in Cystic Fibrosis adults' life span due to frequently occurring critical moments.

Keywords: Cystic Fibrosis, biological status, probability of survival