

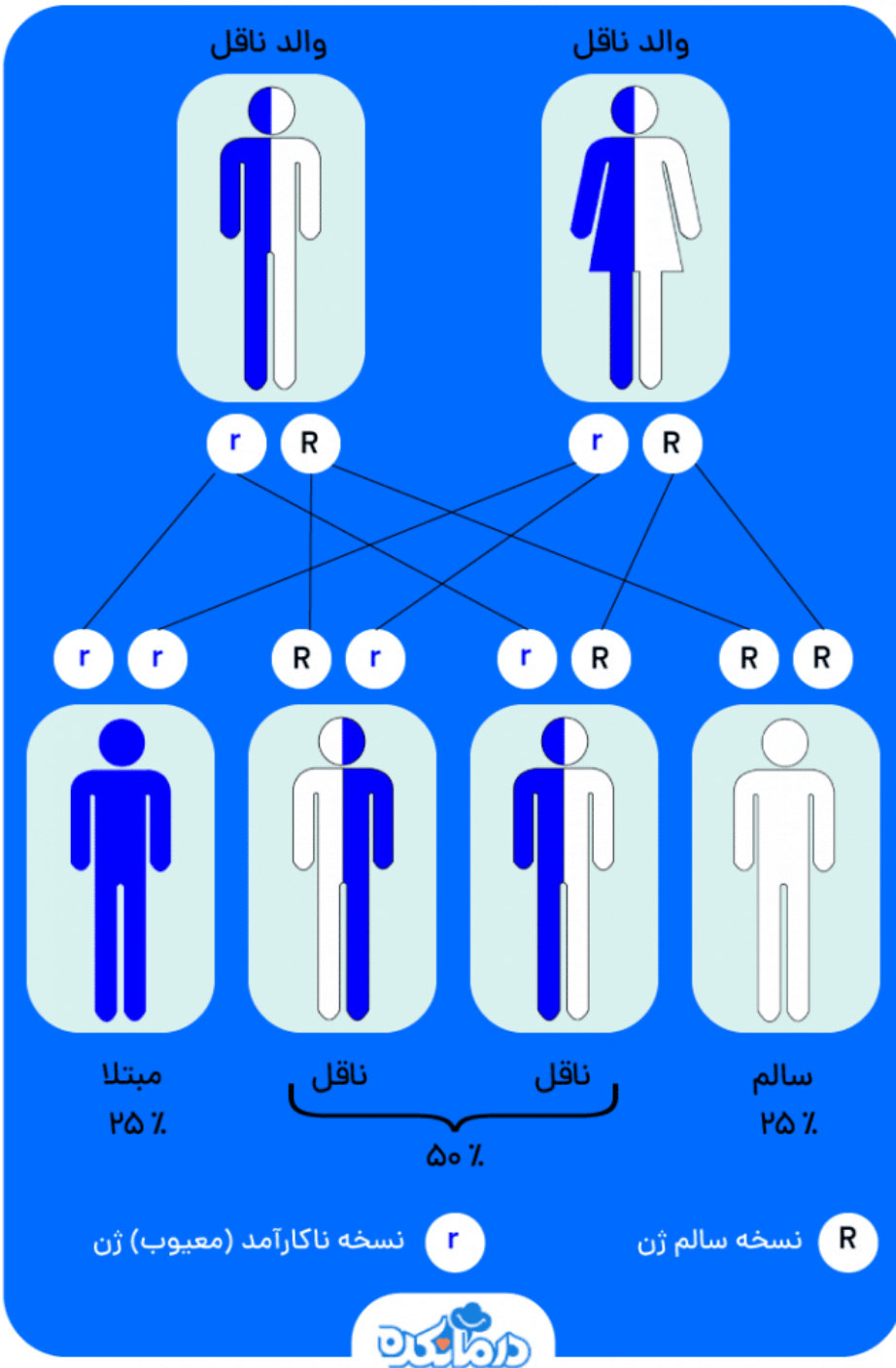
Cystic Fibrosis

فاطمه ملائح

علت بیماری

ژن CFTR حاوی کدهایی برای تولید پروتئینی است که جریان نمک و آب را در غشای سلولی کنترل می‌کند. در فرد مبتلا به CF، این ژن به طور معمول عمل نمی‌کند و منجر به کاهش سطح نمک و آب در خارج از سلول می‌شود. نتیجه، مخاط غیر معمول غلیظ و چسبنده است.

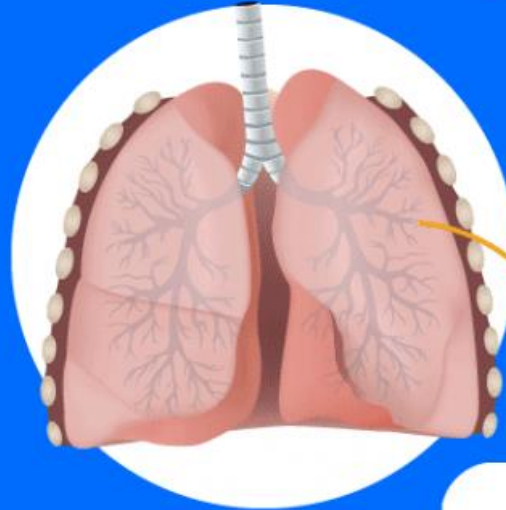
- عوامل ژنتیکی
- نژاد و قومیت



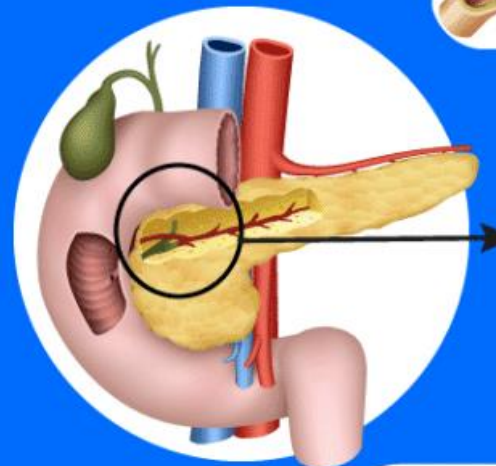
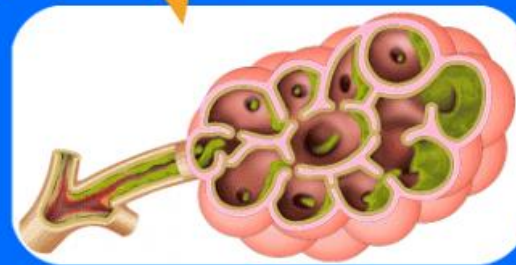
کروموزوم شماره ۷



محل قرار گیری ژن CFTR



بسته شدن راه های تنفسی
به وسیله مخاط



بسته شدن پانکراس و
کیسه صفرا توسط مخاط

علائم فیروز سیستمیک



تنگی نفس



خس خس سینه



مشکلات تنفسی



سرفه‌های مداوم



مشکلات گوارشی



عفونت‌های مکرر سینوسی

برخی دیگر از علائم و عوارض احتمالی

- عفونت‌های مکرر سینوسی
- مشکلات گوارشی مانند: درد شکم، یبوست، اسهال
- مدفوع چرب و بدبو
- پولیپ‌های بینی که توده‌های کوچک و گوشتی داخل بینی هستند
- عرق شبانه
- تب
- زردی
- درد مفاصل و عضلات
- وزن کم بدن
- رشد محدود در کودکان
- بلوغ دیررس
- انسداد پانکراس که می‌تواند منجر به سوء تغذیه و رشد محدود شود نیز با افزایش خطر ابتلا به دیابت و پوکی استخوان مرتبط است.

تَخْصِص

- **غربالگری** شامل برداشتن یک نمونه خون کوچک از قسمت پاشنه پا و فرستادن آن به آزمایشگاه برای تجزیه و تحلیل است. پزشک کودکان یک نمونه خون، بزاق یا سلول گونه را برای آزمایش DNA می گیرد. افراد ممکن است این غربالگری را قبل یا در طول بارداری انجام دهند.
- **غربالگری قبل از تولد** شامل نمونه برداری از مایع آمنیوتیک برای بررسی جهش ژنتیکی در جنین است.
- **آزمایش ژنتیکی استاندارد** برای CF 23 جهش ژنی رایج ترین را بررسی می کند. با این حال، بیش از ۱۷۰۰ جهش در ژن CFTR وجود دارد.

پاک‌نری راه تنفسی

• ضربه زدن

• لرزش

• تکنیک‌های تنفسی

دارودرمانی

- برونکودیلاتورها
- نمک هیپرتونیک
- ایبوپروفن
- آنتی بیوتیک‌ها

تغذیه درمانی برای علائم گوارشی

- داشتن یک رژیم غذایی پرچرب
- افزایش کالری دریافتی
- افزایش مصرف نمک

پیشگیری

- با توجه به تحقیقاتی که انجام شده است محققین به این نتیجه رسیده‌اند که هیچ منبع مطمئنی برای جلوگیری از CF وجود ندارد. اگر افرادی قصد دارند بچه دار شوند و ناقل CF هستند، ممکن است این موضوع را با یک مشاور ژنتیک در میان بگذارند و گزینه‌های خود را در نظر بگیرند.

فوائد غربالگری قبل از شروع علائم بالینی

- جلوگیری از بروز سوء تغذیه و رشد فیزیکی و ذهنی
- پیشگیری از کمبود vit D
- القا آنزیم های پانکراس و جلوگیری از افت عملکرد آن
- پیشگیری از بروز بیماری ریوی پیشرفته
- پیشگیری از تخلیه نمک بدن کودک

- فیروز سیستیک در دوران کودکی به عنوان یک بیماری کشنده در نظر گرفته می‌شد. با بهبود درمان‌ها و راه‌های بهتر برای مدیریت این بیماری، بسیاری از افراد مبتلا به فیروز کیستیک اکنون تا بزرگسالی به خوبی زندگی می‌کنند. بزرگسالان مبتلا به فیروز کیستیک مشکلات سلامتی را تجربه می‌کنند که بر سیستم تنفسی، گوارشی و تولید مثلی تأثیر می‌گذارد. اکثر مردان مبتلا به فیروز کیستیک دارای فقدان مادرزادی دو طرفه مجرای دفران هستند، شرایطی که در آن لوله‌های حامل اسپرم توسط مخاط مسدود شده و به درستی رشد نمی‌کنند. مردان مبتلا به قادر به داشتن فرزند نیستند مگر این‌که تحت درمان باروری قرار گیرند. زنان مبتلا به فیروز کیستیک ممکن است عوارضی را در بارداری تجربه کنند.

A Report of Cystic Fibrosis Registry in 2014

Abstract:

Cystic Fibrosis (CF) is known as the main cause of mortality and loss of pulmonary function in Caucasian. Respiratory involvement is the main cause of morbidity and mortality in these patients. Cystic fibrosis is prevalent in north Europe, north America, Australia and New Zealand. Its worldwide incidence is almost 1000 new cases per year and the majority of patients are diagnosed before their 2 years of age. Regarding high prevalence of CF in Iran, integrative and careful studies seem to be useful.

Through a cross-sectional study, the recorded data of 183 CF patients in registry data bank were analyzed in detail. The participants were referral patients to National Research Institute of Tuberculosis and Lung Diseases (NRITLD) and some other districts of Iran. Out of 183, 106 were male and 77 were female among whom 24 (13.11%) expired with a mean age of 16.16 years.

According to statistics, the life expectancy is around 39 years for CF patients in developed world while our patients have a mean age of 14.37 and were averagely died in 16 years old. So, it is believed that active screening is the best way for early diagnosis and management of the patients. In this regard, establishment of a CF registry data bank will lead to achieve a better life expectancy. similar to developed countries.

Keywords: Cystic Fibrosis, Child, Registry

ممنون از توجهتان 😊