



فیبروز کیستیک

(Cystic Ficrosis)

فیبروز کیستیک (CF) یکی از شایع ترین و جدی ترین اختلالات ژنتیکی است که میزان بروز آن یک نوزاد در هر ۲۰۰۰-۳۰۰۰ تولد می باشد. نقص ژنتیک سبب اختلال در عملکرد نوعی کانال کلریدی تنظیم شونده به نام CFTR می شود. اختلال در عملکرد این کانال باعث تغلیظ و چسبندگی ترشحات ریه، پانکراس، کبد، روده، غدد بزاقی و سیستم تناسلی در این بیماران می شود. عارضه دیگر این بیماری افزایش میزان سدیم و کلر عرق بدن بوده که یکی از اصلی ترین روشهای تشخیص اولیه CF می باشد.

دیگر اختلال ناشی از این بیماری فقدان مادرزادی مجرای اسپرم (CAVD) است. مردان مبتلا به CAVD علائم ریوی یا گوارشی نداشته و بیماری تنها سبب بروز آزواسپرمی و عقیم شدن آنها می گردد.

علائم بیماری:

شایع ترین علائم بیماری درگیری تنفسی (شامل سرفه همراه با خلط خس خس سینه و عفونت ریه ها)، نارسایی در رشد، تهوع و استفراغ، اسهال چرب، کاهش وزن، اختلال در گوارش غذا، انسداد روده، دل دردهای عود کننده و درگیری کبدی می باشد. بیماری های ریوی از علل عمده مرگ و میر در CF می باشد.

راه های درمان:

در حال حاضر هیچ درمان قطعی برای CF وجود ندارد، هر چند بهبود علائم بیمار، طول عمر متوسط را افزایش داده است.



به دلیل بروز عفونتهای باکتریایی مزمن و کشنده در راه های تنفسی، کنترل عفونت و حفظ عملکرد تنفسی مطلوب کلید اصلی درمان است. فیزیوتراپی سینه برای خارج کردن ترشحات به صورت روزانه باید انجام شود بنابراین آگاهی والدین از ورزشها و تمرینات تنفسی در این رابطه بسیار مهم است.

کارشناسان فیزیوتراپ، پزشکان و پرستاران می توانند در این زمینه والدین را راهنمایی کنند. جایگزینی آنزیم های لوزالمعده و مکمل ویتامین های محلول در چربی، سوء جذب را به طور موثری درمان می کند.

توجه:

مشاوره ژنتیک برای ناقلین CF، قبل یا بعد از ازدواج خیلی مهم است. مشاوره ژنتیک برای تمامی خانواده هایی که در فامیل آنها حداقل یک فرد مبتلا به این بیماری وجود دارد (یا قبلا وجود داشته) توصیه می شود.

تشخیص بیماری:

بیماری غالبا در شیرخوارگی و یا اوایل کودکی تشخیص داده می شود. تایید و تشخیص بر اساس نتایج تست عرق انجام می شود. در این آزمایش مقدار سدیم و کلر (نمک) موجود در عرق کودک مبتلا از فرد معمولی بالاتر است. به این ترتیب با توجه به نتایج تست عرق و علائم بالینی بیمار، تشخیص بیماری توسط پزشک تایید می شود و سپس به آزمایشگاه ژنتیک معرفی می شوند. لذا معرفی توسط پزشک متخصص صورت می گیرد.

نحوه توارث:

نقص در ژن CFTR عامل بیماری می باشد، اکثر افراد از ناقل بودن خود اطلاعی ندارند و در ازدواج فAMILIAL احتمال وقوع این گونه بیماری ها بیشتر است. هرگاه دو فرد ناقل با هم ازدواج کنند احتمال تولد فرزند مبتلا ۲۵٪ می باشد.

فرزند سالم: هر دو ژن سالم را از والدین به ارث می برد.



فرزند ناقل: یک ژن معیوب و یک ژن سالم را از پدر و یا مادر به ارث می برد.

فرزند مبتلا: دو ژن معیوب را یکی از پدر و یکی از مادر به ارث می برد.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی تشخیص پیش از تولد (PND) این بیماری همچنین تشخیص قبل از لانه گزینی (PGD) انجام می گیرد.

