



DeNA Laboratory

شماره سند: AG1-1-31

تشخیص Cystic Fibrosis

تشخیص Cystic Fibrosis

فیروز کیستیک یا C.F نوعی بیماری ژنتیکی ارثی است که عمدتاً سیستم تنفسی و گوارشی را درگیر می کند. نقص ژنی در این بیماران موجب می شود که ترشحات بدن از جمله ترشحات درون راه های هوایی و روده، به جای این که رقیق و لغزنده باشد، غلیظ و چسبناک می شود. به دنبال این اشکال در ترشحات، دو اتفاق روی می دهد:

۱. گرد و غبار و میکروب های وارد شده به ریه ها به خوبی پاکسازی نمی شود و موجب عفونت های مزمن و طولانی و گاهی خطرناک در ریه ها می گردد.

۲. راه خروجی ترشحات پانکراس بسته شده و غذاهایی که کودک می خورد به خوبی هضم و جذب نمی شود. همچنین مخاط غلیظ باعث انسداد پانکراس و در نتیجه کاهش تولید انسولین می شود. کمبود انسولین می تواند نوعی از دیابت به نام دیابت قندی مرتبط با سیستمیک فیبروزیس (CFRDM) را سبب شود.

اکثر مردان مبتلا به سیستمیک فیبروزیس دارای فقدان دوطرفه مادرزادی وازودفران (CBAVD) هستند، وضعیتی که در آن وازودفران ها توسط موکوس مسدود می شوند. مردان با CBAVD ناباورند مگر اینکه تحت درمان باروری قرار گیرند.

تشخیص بیماری: تشخیص این بیماری معمولاً با تست عرق صورت می گیرد اما تشخیص قطعی آن از طریق تست های ژنتیکی اثبات می شود.

۱- تست عرق:

مقدار عرق در این بیماران طبیعی است اما نسبت به افراد نرمال، غلظت نمک بیشتری دارد. تست عرق، آزمایشی ساده، ارزان، بدون درد و در عین حال دقیق است. هیچ سوزنی در این آزمایش در کار نیست. روش انجام تست به این صورت است که ابتدا یک ماده شیمیایی بی رنگ و بی بو و یک الکتروود ظریف که هدایتگر جریان بسیار ضعیف الکتریسیته است، روی ناحیه کوچکی از دست یا پا قرار داده می شود. این دو باعث تحریک تعریق در ناحیه مورد نظر می شود. میزان غلظت نمک بر اساس مقدار هدایت الکتریکی توسط دستگاه مخصوص اندازه گیری می شود.



مشاوره ژنتیکی

سیستیک فیبروزیس و CAVD به شیوه اتوزومی مغلوب به ارث می‌رسند. این به این معنی است که در هنگام حاملگی خواهر و یا برادر هر فرد مبتلا به سیستیک فیبروزیس و برادر یک مرد مبتلا به CBAVD ۲۵ درصد احتمال ابتلا به بیماری، ۵۰ درصد احتمال ناقل بودن بدون علامت و ۲۵ درصد احتمال سالم بودن و ناقل نبودن را دارند. آزمایش تعیین ناقلیت برای بستگان در معرض خطر و تشخیص قبل از تولد برای حاملگی‌های در معرض خطر در صورتی که جهش بیماری‌زا در خانواده شناخته شده باشد امکان پذیر است.

زمان مطلوب برای تعیین خطر ژنتیک، بررسی ناقلیت و امکان سنجی آزمایش پیش از تولد قبل از ازدواج و یا بارداری است.

درمان بیماری

راه‌های درمان فیبروز کیستیک نسبت به سال‌های پیشین پیشرفت قابل توجهی داشته است. امروزه این امکان وجود دارد که با به‌کارگیری متدهای جدید فیزیوتراپی، ترشحات غلیظ را از راه‌های هوایی این بیماران خارج ساخته و با کمک آنتی‌بیوتیک‌های استنشاقی التهاب را در ریه آنها به حداقل برسانیم. آنزیم‌های پانکراسی را جایگزین نموده و با کمک مکمل‌های غذایی و بهبود وضعیت تغذیه، رشد و بلوغ را در این بیماران به حد طبیعی نزدیک نماییم و در نهایت کیفیت زندگی و طول عمر را در ایشان ارتقا بخشیم.

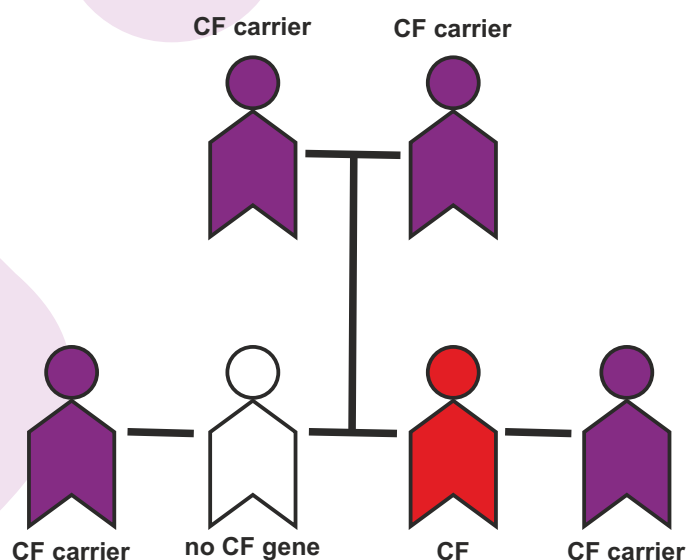
درمان بیماری فیبروز کیستیک عمدتاً سه هدف اصلی را دنبال می‌کند:

- ۱- جایگزینی آنزیم‌های پانکراسی
- ۲- پاکسازی راه‌های هوایی از ترشحات غلیظ
- ۳- بهبود تغذیه

نوزادانی که به موقع به دنیا آمده‌اند، حداقل باید دو هفته از تولد آنها گذشته باشد تا بتوان برای آنها تست عرق انجام داد. اگر در نوبت اول، کودک به اندازه کافی عرق نکرد باید تست را تکرار نمود. سرماخوردگی یا بیماری خفیف در کودک مانعی برای انجام تست تلقی نمی‌شود. پیش از انجام تست نیز نیاز به محدودیت فعالیت یا تغذیه خاصی برای کودک نیست. مقدار و زمان شیر خوردن کودک و همچنین رژیم دارویی او را هم به صورت معمول می‌توان ادامه داد؛ فقط باید به خاطر داشت که از ۲۴ ساعت قبل از زمان تست نباید کرم یا لوسیون روی پوست کودک مالیده شود.

۲- آزمایش ژنتیک:

الگوی توارث این بیماری اتوزومی مغلوب است به این معنی که هر دو نسخه ژن در هر سلول باید دارای جهش باشد تا بیماری ایجاد شود. والدین یک فرد با شرایط اتوزوم مغلوب هر کدام ناقل یک نسخه از ژن جهش یافته هستند، اما معمولاً علائم بیماری را نشان نمی‌دهند.



باید توجه داشت که تشخیص نهایی و دقیق این بیماری با تست ژنتیک امکان پذیر است. ژن عامل بیماری سیستیک فیبروزیس CFTR نامیده می‌شود که به منظور تست ژنتیک باید تمامی آگزون‌ها و نواحی اسپلایسینگ این ژن با روش تعیین توالی بررسی گردد. در صورتی که بررسی‌های بالینی در فرد مشکوک به سیستیک فیبروزیس یا CBAVD باشد جهت تایید تشخیص برای فرد مبتلا تست ژنتیکی درخواست گردد. در صورتی که کودک مبتلا فوت شده باشد می‌توان با انجام تست ژنتیک در والدین وضعیت ناقلیت جهش در ژن CFTR را در خانواده مشخص نمود.

آزمایشگاه دنا

تهران، خیابان ولیعصر، بین بیمارستان دی و پل همت،
خیابان نیلو، نبش بن بست دوم

تلفن: ۴۳۹۳۶

www.DNA-Lab.ir