NORTH CAROLINA NEWBORN SCREENING PROGRAM

دليل مقدم الخدمة الخاص بالتليف الكيسي (CF)

تم تحديد التربسينوجين الفعال مناعيًا (IRT) ≤ 120 نانوغرام/ مل ومتغير واحد للبروتين المنظم للنقل عبر الغشاء في التليف الكيسي (CFTR)	تم تحديد التربسينوجين الفعال مناعيًا المرتفع (IRT) > تشكيل 96% ومتغير CFTR واحد	تم تحديد التربسينوجين الفعال مناعيًا المرتفع (IRT) ومتغيران CFTR (كلاهما يسبب مرض التليف الكيسي)

الخطوات التالية الفورية

- **الاتصال** بالأسرة لإخطارهم بنتيجة فحص حديث الولادة وتقييم الأعراض.
- **تقييم** الرضيع (ضعف الوزن، عدم التغوط، ألم في البطن، الشهية الشرهة)؛ ترتيب الإحالة الفورية إذا ظهرت عليه أعراض.
- **تحديد** موعد لإجراء اختبار العرق في مركز معتمد للتليف الكيسي. اتصل بمسئول الاتصال المعين المذكور في قائمة الموارد المرفقة للحصول على تعليمات إحالة محددة. إذا كان لدى الرضيع تاريخ عائلي إيجابي من الإصابة بالتليف الكيسي أو كان يعاني من أعراض، فاستشر اختصاصي التليف الكيسي للحصول على توصيات إضافية.
- **الهدف** هو اختبار العرق الذي يجب إجراؤه قبل 4 أسابيع من العمر.

المراجعة مع العائلة

- ناقش هذه النتيجة مع العائلة وشارك خطة المتابعة.
- نظرًا لأن فحص حديثي الولادة يختبر فقط 139 متغيرًا محددًا من التليف الكيسي، اشرح أهمية متابعة اختبار كلوريد العرق لتأكيد التشخيص أو استبعاده.
- توعية الأسرة حول العلامات والأعراض ومتى قد تكون هناك حاجة إلى علاج عاجل.

الخطوات التالية الفورية

- **الاتصال** بالأسرة لإخطارهم بنتيجة فحص حديث الولادة وتقييم الأعراض.
- **تقييم** الرضيع (ضعف الوزن، عدم التغوط، ألم في البطن، الشهية الشرهة)؛ ترتيب الإحالة الفورية إذا ظهرت عليه أعراض.
- **تحديد** موعد لإجراء اختبار العرق في مركز معتمد للتليف الكيسي. اتصل بمسئول الاتصال المعين المذكور في قائمة الموارد المرفقة للحصول على تعليمات إحالة محددة. إذا كان لدى الرضيع تاريخ عائلي إيجابي من الإصابة بالتليف الكيسي أو كان يعاني من أعراض، فاستشر اختصاصي التليف الكيسي للحصول على توصيات إضافية.
- **الهدف** هو اختبار العرق الذي يجب إجراؤه قبل 4 أسابيع من العمر.

المراجعة مع العائلة

- ناقش هذه النتيجة مع العائلة وشارك خطة المتابعة.
- نظرًا لأن فحص حديثي الولادة يختبر فقط 139 متغيرًا محددًا من التليف الكيسي، اشرح أهمية متابعة اختبار كلوريد العرق لتأكيد التشخيص أو استبعاده.
- توعية الأسرة حول العلامات والأعراض ومتى قد تكون هناك حاجة إلى علاج عاجل.

من المحتمل أن تكون نتيجة الفحص هذه تشخيصًا حقيقيًا للتليف الكيسي (CF). يجب أن يبدأ التدخل الطبي في أقرب وقت ممكن.

استشر اختصاصي التليف الكيسي للإحالة الفورية إلى مركز التليف الكيسي المعتمد. يمكن العثور على معلومات الاتصال بمراكز التليف الكيسي المعتمدة في قائمة الموارد المقدمة.
الاتصال بالأسرة لإخطارهم بنتيجة فحص حديث الولادة وتقييم الأعراض.
الهدف هو التقييم في أسرع وقت ممكن.

المراجعة مع العائلة

- ناقش هذه النتيجة مع العائلة ووضح أن فحص حديثي الولادة قد اكتشف متغيرين من CFTR ومن المحتمل جدًا أن يكون الرضيع مصابًا بالتليف الكيسي.
- شارك خطة المتابعة والتي تتضمن تقييم الطفل من قبل اختصاصي التليف الكيسي بأسرع ما يمكن. سيحدد اختصاصي التليف الكيسي موعدًا لاختبار العرق، ويزودهم بمزيد من المعلومات ويناقش العلاج الموصى به للتشخيص المتباين.

التشخيص التفريقي

يرتبط IRT المرتفع مع متغير CFTR واحد على الأقل بشكل أساسي بما يلي:

- حامل جين التليف الكيسي — حوالي 1 من كل 25 قوقازيًا يحملون جين المرض
- التليف الكيسي – احتمال الحدوث هو 1 من كل 3500 شخص
- متلازمة التمثيل الغذائي (CRMS) المرتبطة بـ CFTR

NORTH CAROLINA NEWBORN SCREENING PROGRAM

دليل مقدم الخدمة الخاص بالتليف الكيسي (CF)

الإيجابيات الكاذبة

معظم وليس كل الرضع الذين لديهم متغير CFTR واحد فقط موجود عند الفحص هم حاملون غير مصابين. هناك حاجة إلى اختبار العرق في مركز التليف الكيسي المعتمد لتحديد ما إذا كان الرضيع مصابًا بالتليف الكيسي أم لا.

ملخص سريري

- التليف الكيسي هو اضطراب صبغي جسدي متنحي ناتج عن متغيرات جينية محددة للبروتين المنظم للنقل عبر الغشاء للتليف الكيسي (CFTR).
- يعد الأفراد الذين لديهم متغير واحد فقط في جين CFTR حاملين للمرض.
- حامل التليف الكيسي يتمتع بصحة جيدة ولا يعاني من التليف الكيسي.
- نظرًا لأن برنامج فحص حديثي الولادة في ولاية North Carolina يعرض فقط مجموعة من أكثر 139 متغيرًا من أنواع التليف الكيسي شيوعًا، فمن الممكن وجود متغير CFTR ثان لا يمكن التعرف عليه بواسطة مجموعة المتغير.

ما خيارات العلاج المتاحة؟

على الرغم من أنه لا يمكن الشفاء من التليف الكيسي، إلا أنه يمكن علاج الأعراض. يمكن أن تشمل العلاجات الممكنة ما يلي:

- توصف إنزيمات للمساعدة في امتصاص الطعام بشكل أفضل
- نظام غذائي صحي عالي السعرات الحرارية
- فيتامينات
- المضادات الحيوية للوقاية من العدوى ومكافحتها
- مميعات المخاط وتنظيف مجرى الهواء
- علاجات CFTR المعدلة: مصممة لتصحيح البروتين المعطل الذي يصنعه جين CFTR

أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

فحص حديثي الولادة لمقدمي الخدمات:

https://www.cincinnatichildrens.org/service/c/cystic-fibrosis/healthcare-professionals

اختبار العرق:

https://www.cff.org/intro-cf/sweat-test

لنتائج طفرتان:

https://www.cff.org/intro-cf/about-cystic-fibrosis

إدارة الصحة والخدمات الإنسانية في ولاية North Carolina
www.ncdhhs.gov
إدارة الصحة والخدمات الإنسانية في ولاية North Carolina عبارة عن جهة عمل ومقدم خدمة لفرص متساوية.

تم دعم صحيفة الوقائع هذه من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS) كجزء من منحة المساعدة المالية التي يبلغ مجموعها 423,900 دولارًا بتمويل من مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية بنسبة 100 بالمائة. المحتويات خاصة بالمؤلف (المؤلفين) ولا تمثل بالضرورة وجهات نظر رسمية أو مصادقة من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.