

囊性纤维化 (CF) 提供者指南



<p>免疫反应性胰蛋白酶原 (IRT) \geq 120 ng/mL 以及发现 1 种囊性纤维化跨膜传导调节因子 (CFTR) 变体</p>	<p>升高的免疫反应性胰蛋白酶原 (IRT) $>$96% 百分位数以及发现 1 种 CFTR 变体</p>	<p>免疫反应性胰蛋白酶原 (IRT) 升高以及发现 2 种 CFTR 变体 (两种情况均可导致 CF 疾病)</p>
<p>立即采取的后续措施</p> <ul style="list-style-type: none"> 联系家属，通知他们新生儿筛查结果并评估症状。 评估婴儿 (体重增加缓慢、不排便、腹痛、食欲旺盛)；如果出现症状，请安排立即转诊。 安排在经认可的 CF 中心进行汗液检测。致电随附资源列表中所列的指定联系人，以获取具体的转诊说明。如果婴儿有 CF 阳性家族病史或出现症状，请咨询 CF 专科医生以获取其他建议。 目标是在婴儿 4 周龄前完成汗液检测。 <p>与家属进行审查</p> <ul style="list-style-type: none"> 与家属讨论这一结果并分享后续计划。 由于新生儿筛查仅检测 139 种特定的 CF 变体，请解释为了确认或排除诊断而进行汗液氯化物检测的重要性。 指导家属有关体征、症状以及何时可能需要紧急治疗的知识。 	<p>立即采取的后续措施</p> <ul style="list-style-type: none"> 联系家属，通知他们新生儿筛查结果并评估症状。 评估婴儿 (体重增加缓慢、不排便、腹痛、食欲旺盛)；如果出现症状，请安排立即转诊。 安排在经认可的 CF 中心进行汗液检测。致电随附资源列表中所列的指定联系人，以获取具体的转诊说明。如果婴儿有 CF 阳性家族病史或出现症状，请咨询 CF 专科医生以获取其他建议。 目标是在婴儿 4 周龄前完成汗液检测。 <p>与家属进行审查</p> <ul style="list-style-type: none"> 与家属讨论这一结果并分享后续计划。 由于新生儿筛查仅检测 139 种特定的 CF 变体，请解释为了确认或排除诊断而进行汗液氯化物检测的重要性。 指导家属有关体征、症状以及何时可能需要紧急治疗的知识。 	<div style="background-color: #e0f2f1; padding: 10px; border-radius: 10px; margin-bottom: 10px;"> <p>该筛查结果可能是囊性纤维化 (CF) 的准确诊断。医疗干预需要尽早开始。</p> </div> <p>咨询 CF 专科医生，以立即转诊至经认可的 CF 中心。经认可的 CF 中心的联系信息可以在所提供的资源列表中找到。</p> <p>联系 家属，通知他们新生儿筛查结果并评估症状。</p> <p>目标 是尽快评估。</p> <p>与家属进行审查</p> <ul style="list-style-type: none"> 与家属讨论这一结果，并解释新生儿筛查已检测到 2 种 CFTR 变体，婴儿很可能患有囊性纤维化 分享后续计划，包括尽快让 CF 专家对婴儿进行评估。CF 专家将安排汗液检测，提供更多信息，并讨论鉴别诊断所建议的治疗方法。

鉴别诊断

升高的 IRT 并伴有至少一种 CFTR 变体主要与以下情况有关：

- 囊性纤维化携带者 — 大约每 25 个高加索人中就有 1 个人是携带者
- 囊性纤维化 — 发病率为 1/3500
- CFTR 相关代谢综合征 (CRMS)

囊性纤维化 (CF) 提供者指南

假阳性

在筛查中仅发现一种 CFTR 变体的大多数 (但并不是所有) 婴儿是未受累的携带者。需要在经认可的 CF 中心进行汗液检测, 以确定婴儿是否患有 CF。

临床总结

- CF 是一种常染色体隐性遗传病, 由特定的囊性纤维化跨膜传导调节因子 (CFTR) 基因变异所致。
- CFTR 基因中只有一种变体的个体被视为携带者。
- CF 携带者是健康的, 未患有囊性纤维化。
- 由于 North Carolina 新生儿筛查计划 (North Carolina Newborn Screening Program) 仅筛查一组 139 种最常见的 CF 变体, 因此可能存在该变体组无法识别的另一种 CFTR 变体。

有哪些治疗方案可供选择?

虽然 CF 无法治愈, 但可以针对症状进行治疗。可能的治疗方法包括:

- 处方酶有助于更好地吸收食物
- 健康、高热量的饮食
- 维生素
- 抗生素以预防和控制感染
- 粘液稀释剂和气道清除
- CFTR 调节剂疗法: 旨在校正由 CFTR 基因引起的功能异常的蛋白

我可以在哪里获取更多信息?



适用于提供者的新生儿筛查:

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



汗液检测:

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



对于 2 个基因变异结果:

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

