نشرة معلومات الأسرة

برنامج فحص الحديثي الولادة
بولاية مينيسوتا

نتيجة إيجابية:
إشعار بنتيجة فحص بقعة الدم

Elevated IRT and 1 CFTR Variant Identified, Family Fact Sheet—Arabic

ارتفاع مستوى التربسينوجين المتفاعل مناعيًّا (IRT) واكتشاف متغير CFTR واحد

ما النتائج التي توصل إليها فحص حديثي الولادة؟

أظهرت نتيجة عينة الفحص التي سُحبت عند ولادة طفلك أن هناك ارتفاعًا في مستوى بروتين التربسينوجين المتفاعل مناعيًّا. التربسينوجين المتفاعل مناعيًّا بروتين يفرزه البنكرياس. وقد يرتفع مستوى التربسينوجين المتفاعل مناعيًّا لعدد من الأسباب، منها الإصابة بالتليُّف الكيسي (CF). ونظرًا لارتفاع مستوى التربسينوجين المتفاعل مناعيًّا، فقد جرى فحص عينة بقعد دم طفلك لاكتشاف التغيرات (المتغيرات) التسع والثلاثين (٣٩) الأكثر شيوعًا في الجينات التي تسبب التليُّف الكيسي (جين CFTR). وقد اكتُشف لدى طفلك تغيُّر واحد في جين التليُّف الكيسي.

ما معنى هذا؟

عند اكتشاف تغير واحد فقط في جين التليُّف الكيسي، فإن طفلك على الأرجح يكون حاملًا للتليُّف الكيسي (غير مصاب به). وتحتاج الإصابة بالتليُّف الكيسي إلى وجود تغيرَين اثنين في جين التليُّف الكيسي، ولهذا فإن طفلك أقل احتمالية لأن يكون لديه التليُّف الكيسي (مصاب به). نظرًا إلى أن فحص الحديثي الولادة لا يتناول كل التغيرات في جين التليُّف الكيسي، فما يزال من المحتمل أن يكون لدى طفلك تغير ثانٍ في جين التليُّف الكيسي لديه قد يكون سبب في الإصابة بالتليُّف الكيسي.

ماذا سيحدث تاليًا؟

سيساعد طبيب طفلك على ترتيب إجراء مزيد من الفحوص في مركز متخصص في التليُّف الكيسي مع اختصاصي خبير في هذه الحالة. سيجري الاختصاصي اختبارًا للتعرق لمعرفة إذا ما كان طفلك مصابًا بالتليُّف الكيسي أم لا. سيُحدَّد موعد اختبار التعرُّق على الأرجح في وقت قريب من بلوغ عمر طفلك شهرًا واحدًا. لا يتعرق الأطفال الذين تقل أعمارهم عن شهر واحد بشكل كافٍ، ولهذا فمن المفيد الانتظار إلى أن يصبح عمر الطفل أكبر قليلًا. يمكنك كذلك الحديث مع استشاري وراثيات بشأن ما تعنيه تلك النتائج لأسرتك.

ما المقصود بالتليُّف الكيسي؟

التليُّف الكيسي حالة مرضية تسبب تراكُمًا لمُخاط سميك ولزِج. ويمكن أن يؤدي هذا المخاط إلى مشكلات في التنفس، وإصابة الرئة بالعدوى. يمكن أيضًا أن يسبب هذا المخاط صعوبة في تحليل جسم طفلك للغذاء.

ما المشكلات الصحية التي يمكن أن تسببها هذه الحالة؟

يختلف التليُّف الكيسي من طفل لآخر. ولكنه حالة مرضية تستمر مدى الحياة، وقد يسبب مشكلات صحية خطيرة. يمكن أن يصاب الأطفال المصابون بالتليُّف الكيسي بما يلي:

- قلة زيادة الوزن
- إخراج بُراز شحمي أو دهني القوام
- ضعف النمو
- السعال والأزيز
- عدوى في الرئة

يمكن للأطفال المصابين بالتليُّف الكيسي الاستفادة من الحصول على علاج سريع ودقيق.

ما خيارات العلاج المتاحة؟

رغم عدم وجود علاج شافٍ للتليُّف الكيسي، فإنه يمكن السيطرة على أعراضه بالعلاج. ويمكن أن تشمل العلاجات المحتملة:

- إنزيمات موصوفة طبيًّا لمساعدة الجسم على امتصاص الغذاء امتصاصًا أفضل
- نظام غذائي صحي مرتفع السعرات الحرارية
- الفيتامينات
- أدوية للوقاية من العدوى والمساعدة على تحسين التنفس
- اتباع أساليب لإخراج المخاط من الرئتين

يجب أن يزور الأطفال المصابون بالتليُّف الكيسي الطبيب المعالج لهم وطبيبًا متخصصًا في التليُّف الكيسي.

المصادر

المرجع الوطني للجينات (Genetics Home Reference):
http://ghr.nlm.nih.gov

مؤسسة احموا الأطفال عن طريق الفحص (Save Babies Through Screening):
www.savebabies.org

فحص الأطفال الأول (Baby's FirstTest):
www.babysfirsttest.org

DEPARTMENT OF HEALTH
Newborn Screening Program, 601 Robert St. N., St. Paul, MN 55155
الهاتف (800) 664-7772، الفاكس (651) 215-6285 *يتوفر مترجمون فوريون

تاريخ المراجعة ٢٠١٩/٠٥