

Положительный результат:

уведомление о результатах скрининга по пятну крови



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

Повышенный уровень иммунореактивного трипсина (IRT) и выявление 1-го варианта CFTR

Что было обнаружено в ходе скрининга новорождённого?

В ходе анализа материалов, полученных после рождения вашего ребёнка, у него обнаружен высокий уровень IRT. IRT — это белок, вырабатываемый поджелудочной железой. Уровень IRT может быть повышен по ряду причин, включая муковисцидоз (кистозный фиброз, CF). Поскольку уровень IRT повышен, пятна крови вашего ребёнка были протестированы на 39 наиболее распространённых изменений (вариантов) гена, который вызывает CF (ген CFTR). У вашего ребёнка обнаружено одно изменение гена муковисцидоза.

Что это означает?

Когда обнаруживается только одно изменение в гене муковисцидоза, скорее всего, ребёнок является только носителем CF, а сам он не болеет. Чтобы возник CF, необходимы два изменения в гене муковисцидоза, поэтому вероятность того, что у вашего ребёнка муковисцидоз (он поражён), мала. Поскольку при скрининге новорождённых наличие каждого изменения гена муковисцидоза не проверяется, всё же возможно, что у вашего ребёнка есть второе изменение в гене муковисцидоза, которое может вызвать CF.

Что делать дальше?

Врач вашего ребёнка поможет организовать дополнительное обследование в центре лечения муковисцидоза у специалистов по CF. Чтобы выяснить, есть ли у вашего ребёнка CF, специалисты проведут анализ пота. Анализ пота, скорее всего, будет запланирован, когда ребёнку будет около месяца. Младенцы в возрасте меньше одного месяца недостаточно потеют, поэтому следует подождать, пока ребёнок станет немного старше. О значении результатов для вашей семьи вы сможете поговорить с консультантом по генетике.

Что такое муковисцидоз?

CF — это заболевание, которое вызывает накопление густой липкой слизи. Эта слизь может привести к проблемам с дыханием и инфекциям лёгких. Эта слизь может также затруднить переваривание пищи организмом.

Какие проблемы со здоровьем это может вызвать?

У каждого ребёнка CF проявляется по-разному. CF — заболевание, сохраняющееся на протяжении всей жизни и которое может привести к серьёзным проблемам со здоровьем. У детей с CF может наблюдаться:

- плохой набор веса;
- жирные или маслянистые испражнения;
- отставание в росте;
- кашель и хрипы;
- инфекции лёгких.

Дети с CF нуждаются в оперативном и тщательном лечении.

Какие доступны варианты лечения?

Хотя CF нельзя устранить, симптомы можно лечить. Среди возможных методов лечения:

- назначение ферментов для лучшего усвоения пищи;
- здоровая, высококалорийная диета;
- витамины;
- лекарства для предотвращения инфекций и облегчения дыхания;
- различные способы очищения лёгких от слизи.

Дети с CF должны посещать своего лечащего врача и врача, который специализируется на лечении CF.

Источники информации

Домашний справочник по
генетике:
<http://ghr.nlm.nih.gov>

Фонд спасения детей с помощью скрининга:
www.savebabies.org

Первый анализ ребёнка:
www.babysfirsttest.org