



## مجتمع درمانگاهی امام رضا (ع)

### و شهید مطهری

#### بیماری سیستیک فیبروزیر یا CF

#### تهیه کننده: مهین خورشیدی

#### منبع: کتاب برونر سودارث، ویراست

#### چهاردهم ۲۰۱۸

#### بهار ۱۴۰۱

#### سیستیک فیبروزیر (CF):

بیماری ژنتیکی است که در اثر اختلال عملکرد غدد مترشحه خارجی رخ می دهد. در این بیماری کانال انتقال دهنده نمک در سلول های اپیتلیالی در مجاری تنفسی، لوزالمعده، روده، مجاری تناسلی در مردان، سیستم کبدی و غدد عرق آسیب می بینند. ترشح موکوس ضخیم و چسبناک در ریه ها باعث تنگ شدن راه های هوایی و زمینه ساز عفونت های مختلف باکتریایی می شود.

به همین دلیل مشکلات ریوی معمولاً عامل اصلی مرگ در میان مبتلایان به این بیماری است التهاب راه های هوایی و عفونت مزمن در نهایت باعث بیماری های شدید ریوی و آسیب راه های هوایی و عفونت مزمن در نهایت باعث بیماری های شدید ریوی و آسیب راه های هوایی می شود که به ایجاد کیست ها آبه ها و فیبروزه شدن بافت ریه می انجامد.

همچنین ۱۵ تا ۲۰ درصد نوزادان مبتلا در بدو تولد با انسداد روده همراه هستند. مسدود شدن مجرای اتصال دهنده لوزالمعده به روده نیز با اختلال در گوارش مواد غذایی همراه است که در نتیجه آن با وجود تغذیه مناسب و وزن بیمار افزایش نمی یابد.

همچون تمامی بیماری های ژنتیکی بیماری فیبروز سیستیک نیز درمان قطعی ندارند اما فیزیوتراپی قفسه سینه و استفاده از مکمل های آنزیمی و غذایی به بهبود وضعیت بیماران کمک موثری می کند. بیماری فیبروز سیستیک در اثر بروز تغییر (جهش) در ژن (CFTR) واقع در بازوی بلند کروموزوم ۱۹ رخ می دهد این ژن تولید کننده پروتئینی هست که کانال یونی کلریدی ایجاد می کند. نقص در عملکرد این کانال باعث انتقال غیر طبیعی الکترولیت ها در بدن می شود که طیف گسترده ای از علائم بالینی در این بیماران را باعث می شود. توارث این بیماری به صورت اتوزومال مغلوب است که در نتیجه وجود یک ژن جهش یافته باعث بروز بیماری نمی شود و افراد حامل یک ژن جهش یافته تنها ناقل بیماری هستند. افراد بیمار نیز دو نسخه از ژن معیوب را از پدر و مادر خود به ارث می برند.

این بیماری بیشتر در میان سفید پوستان غربی شیوع دارد.

## علائم بالینی :

- ۱- درگیری های ریه و دستگاه تنفسی شامل سرفه خلطی مزمن ، عدم تحمل فعالیت ، تنگی نفس ، پولیپ بینی
- ۲- علائم و درگیری های گوارشی شامل ، ایلئوس مکنیوم ، علائم سوء جذب مواد غذایی ناشی از نارسایی پانکراس همانند دفع مکرر مدفوع چرب ، حجیم و بدبو ، نارسایی در وزن گرفتن ، سیروز کبدی و پانکراتیت
- ۳- علائم استخوانی و غددی شامل کوتاهی قد ، دیابت و پوکی استخوان
- ۴- علائم تناسلی مانند نازائی

## تشخیص بیماری :

- ۱- اندازه گیری میزان کلر عرق ، تست طلائی جهت تشخیص بیماری CF می باشد .
- تست مثبت : کلر مساوی یا بیش از ۶۰ میلی اکی والان در لیتر
- تست مشکوک : کلر بین ۳۰ تا ۵۹ میلی اکی والان در لیتر

تست منفی : کلر کمتر و مساوی ۲۹ میلی اکی والان در لیتر

- ۲- چک اختلاف پتانسیل بینی در موارد تست عرق مشکوک
- ۳- چک ژنتیک CFtr جهت تائید قطعی بیماری در مواردی که تست عرق مشکوک است .
- ۴- بررسی میزان فعالیت الاستاز - ۱ در نمونه مدفوع تازه برای تشخیص سوء جذب ناشی از نارسایی پانکراس
- ۵- اندازه گیری چربی توتال مدفوع ۷۲ ساعته
- ۶- اندازه گیری قند خون برای تشخیص دیابت وابسته به CF بعد از سن ۱۰ سالگی
- ۷- انجام سالیانه یک بار گرافی قفسه سینه و هر ۳ سال یکبار سی تی اسکن
- ۸- انجام تست اسیرومتری هر ۲ تا ۳ ماه یکبار از سن ۴ تا ۶ سالگی انجام تست مقدور می باشد .
- ۹- تست ۶ دقیقه راه رفتن در زمان حمله حاد ریوی
- ۱۰- تست خواب هر سال یکبار
- ۱۱- تست ورزش سالی یکبار از ۵ سالگی
- ۱۲- دانسیتومتری استخوان

۱۳- انجام کشت خلط همراه با آنتی بیوگرام هر ۲ تا ۳ ماه

۱۴- غربالگری نوزادان بر اساس اندازه گیری TRT ( تست عرق ) در خون و تست DNA

## درمان بیماری :

- ۱- درمان ریوی :
- درمان استنشاقی : استفاده از دستگاه نبولایزر در جهت استنشاق داروها
- دارو درمانی : مثل سدیم هیپرتونیک درمان توسط آنتی بیوتیک های خوراکی
- ۲- کلیرانس راه های هوایی : شامل فیزیوتراپی ، قفسه سینه و تخلیه ترشحات ریوی
- درمان تغذیه ای شامل نیاز به کالری بالاتر از نرمال و تجویز مکمل های حاوی ویتامین توصیه می شود .
- جاگزین نمودن آنزیم های پانکراس