

سیستیک فیبروزیس



سیستیک فیبروزیس (CF) یک اختلال ارثی است که باعث آسیب شدید به ریه ها، دستگاه گوارش و سایر اندام های بدن می شود. فیبروز کیستیک بر سلول هایی که مخاط، عرق و شیره های گوارشی تولید می کنند تأثیر می گذارد. این مایعات ترشح شده معمولاً رقیق و لغزنده هستند. اما در افراد مبتلا به CF، یک ژن معیوب باعث چسبندگی و غلیظ شدن ترشحات می شود. این ترشحات به جای این که به عنوان روان کننده عمل کنند، لوله ها، مجاری و گذرگاه ها را به ویژه در ریه ها و پانکراس مسدود می کنند.

اگر چه این بیماری پیشرونده است و نیاز به مراقبت روزانه دارد، افراد مبتلا به CF معمولاً قادر به حضور در مدرسه و کار هستند. آنها اغلب کیفیت زندگی بهتری نسبت به افراد مبتلا به CF در دهه های گذشته دارند. در حال حاضر غربالگری پیشرفته و درمان بیماران این امکان را به وجود آورده که افراد مبتلا به CF معمولاً تا اواخر 30 یا 40 سالگی و برخی از آنها تا 50 سالگی زندگی کنند.

علائم

در ایالات متحده، به دلیل غربالگری نوزادان، سیستیک فیبروزیس را می توان در ماه اول زندگی، قبل از بروز علائم تشخیص داد. اما افرادی که قبل از در دسترس قرار گرفتن غربالگری نوزاد متولد شده اند، ممکن است تا زمانی که علائم و نشانه های CF ظاهر نشود، تشخیص داده نشوند.

علائم و نشانه های سیستمیک فیبروزیس بسته به شدت بیماری متفاوت است. حتی در یک فرد، علائم ممکن است با گذشت زمان بدتر یا بهبود یابد. برخی از افراد ممکن است تا سنین نوجوانی یا بزرگسالی علائمی را تجربه نکنند. افرادی که تا بزرگسالی تشخیص داده نمی‌شوند معمولاً بیماری خفیفتری دارند و احتمال بیشتری دارد که علائم غیر معمولی مانند حملات مکرر پانکراس ملتهب (پانکراتیت)، ناباروری و ذات‌الریه مکرر داشته باشند.

میزان نمک عرق افراد مبتلا به فیبروز کیستیک بالاتر از حد طبیعی است. والدین اغلب هنگام بوسیدن فرزندان خود طعم نمک را می‌چشند. بیشتر علائم و نشانه های دیگر CF بر سیستم تنفسی و دستگاه گوارش تأثیر می‌گذارد.

علائم و نشانه های تنفسی

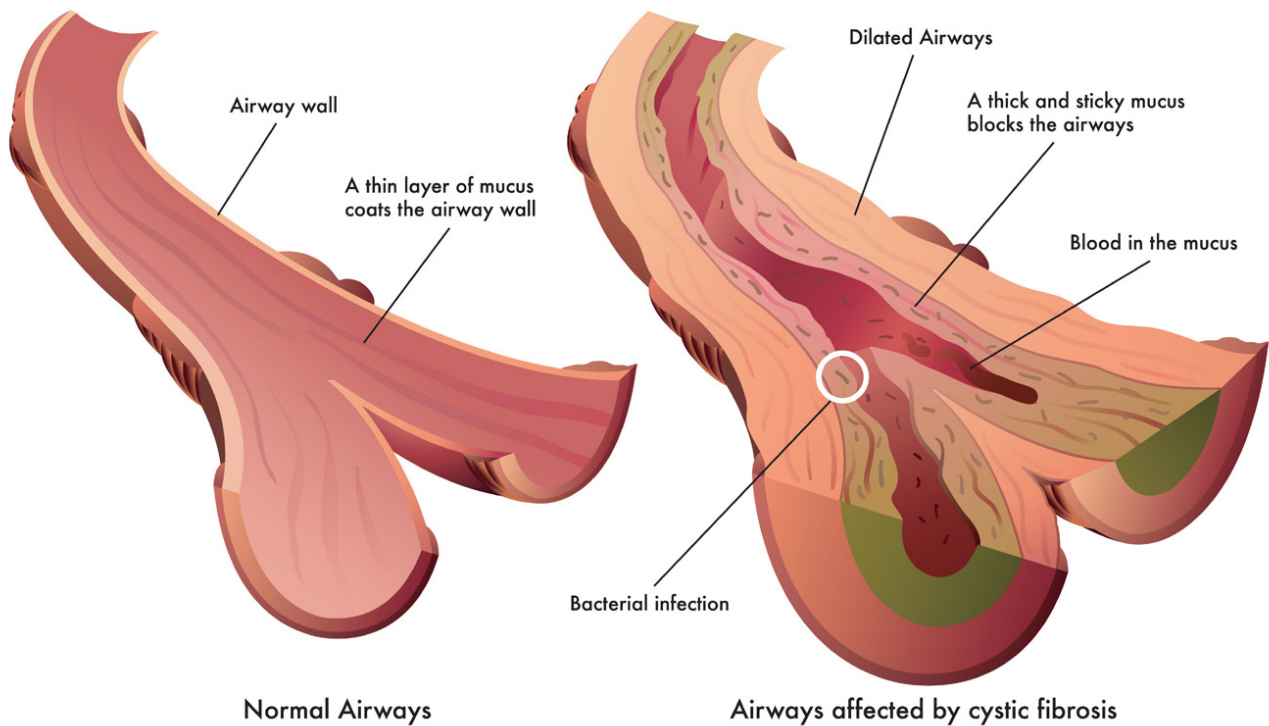
مخاط غلیظ و چسبنده مرتبط با سیستمیک فیبروزیس، لوله‌هایی را که هوا را به داخل و خارج از ریه‌ها می‌رسانند، مسدود می‌کند. این می‌تواند علائم و نشانه هایی داشته باشد مانند:

- سرفه مداوم که مخاط غلیظ (خلط) تولید می‌کند.
- خس خس سینه
- عدم تحمل ورزش
- عفونت های مکرر ریه
- مجاری بینی ملتهب یا گرفتگی بینی
- سینوزیت

علائم و نشانه های گوارشی

مخاط غلیظ همچنین می‌تواند لوله‌هایی را که آنزیم‌های گوارشی را از پانکراس به روده کوچک منتقل می‌کنند، مسدود کند. بدون این آنزیم های گوارشی، روده های شما قادر به جذب کامل مواد مغذی موجود در غذایی که می‌خورید نیست. نتیجه اغلب این است:

- مدفوع بدبو و چرب
- افزایش وزن و رشد ضعیف
- انسداد روده، به ویژه در نوزادان
- یبوست مزمن یا شدید، که ممکن است شامل زور زدن مکرر در حین تلاش برای دفع مدفوع باشد که در نهایت باعث بیرون زدگی بخشی از راست روده به خارج از مقعد می‌شود.



چه زمانی باید به پزشک مراجعه کرد

اگر شما یا فرزندتان علائم سیستیک فیبروزیس را دارید یا اگر فردی در خانواده شما مبتلا به CF است با پزشک خود در مورد آزمایش این بیماری صحبت کنید. با یک پزشک مطلع در مورد CF مشورت کنید.

فیبروز کیستیک نیاز به پیگیری مداوم و منظم با پزشک، حداقل هر سه ماه یکبار دارد. در صورت مشاهده علائم جدید یا بدتر شدن علائم مانند مخاط بیش از حد معمول یا تغییر در رنگ مخاط، کمبود انرژی، کاهش وزن یا یبوست شدید با پزشک خود تماس بگیرید.

اگر خون سرفه می کنید، درد قفسه سینه یا مشکل در تنفس دارید، یا درد و اتساع شدید معده دارید، فوراً به دنبال مراقبت های پزشکی باشید.

علل

در سیستیک فیبروزیس، یک نقص (جهش) در یک ژن تنظیم کننده، رسانایی گذر غشایی سیستیک فیبروزیس (CFTR) - پروتئینی را تغییر می دهد که حرکت نمک را به داخل و خارج سلول ها تنظیم می کند. نتیجه شامل مخاط غلیظ و چسبنده در سیستم تنفسی، گوارشی و تولید مثلی و همچنین افزایش نمک در عرق است.

بسیاری از نقایص مختلف می تواند در ژن رخ دهد. نوع جهش ژنی با

شدت بیماری مرتبط است. کودکان برای ابتلا به این بیماری باید یک نسخه از ژن را از هر والدین به ارث ببرند. اگر کودکان فقط یک نسخه را به ارث ببرند، به سیستیک فیبروزیس مبتلا نمی شوند. با این حال، آنها ناقل خواهند بود و می توانند این ژن را به فرزندان خود منتقل کنند.

عوامل خطر

از آنجایی که سیستیک فیبروزیس یک اختلال ارثی است، در خانواده ها دیده می شود، بنابراین سابقه خانوادگی یک عامل خطر است. اگرچه CF در همه نژادها رخ می دهد، اما در سفیدپوستان از اصل و نسب اروپای شمالی شایع تر است.

عوارض

سیستیک فیبروزیس می تواند بر سیستم تنفسی، گوارشی و تولید مثلی و همچنین سایر اندام ها تأثیر بگذارد.

عوارض دستگاه گوارش

- کمبودهای تغذیه ای. مخاط غلیظ می تواند لوله های را که آنزیم های گوارشی را از لوزالمعده به روده ها حمل می کنند مسدود کند. بدون این آنزیم ها، بدن شما نمی تواند پروتئین، چربی یا ویتامین های محلول در چربی را جذب کند، بنابراین نمی توانید مواد مغذی کافی دریافت کنید. این می تواند منجر به تاخیر در رشد، کاهش وزن یا التهاب پانکراس شود.
- دیابت. لوزالمعده انسولین تولید می کند که بدن شما برای مصرف قند به آن نیاز دارد. سیستیک فیبروزیس خطر ابتلا به دیابت را افزایش می دهد. حدود 20 درصد از نوجوانان و 40 تا 50 درصد از بزرگسالان مبتلا به CF به دیابت مبتلا می شوند.
- بیماری کبد. لوله ای که صفرا را از کبد و کیسه صفرا به روده کوچک می رساند ممکن است مسدود و ملتهب شود. این می تواند منجر به مشکلات کبدی، مانند یرقان، بیماری کبد چرب و سیروز و گاهی اوقات سنگ کیسه صفرا گردد.
- انسداد روده. انسداد روده می تواند برای افراد مبتلا به سیستیک فیبروزیس در تمام سنین اتفاق بیفتد.

عوارض دستگاه تناسلی

- ناباروری در مردان، تقریباً همه مردان مبتلا به سیستم فیبروزیس نابارور هستند، زیرا لوله ای که بیضه ها و غده پروستات را به هم متصل می کند یا با مخاط مسدود شده است یا به طور کامل از بین رفته است. برخی از درمان های باروری و روش های جراحی گاهی اوقات این امکان را برای مردان مبتلا به CF فراهم می کند تا پدران بیولوژیکی شوند.
- کاهش باروری در زنان، اگرچه زنان مبتلا به سیستم فیبروزیس ممکن است نسبت به سایر زنان باروری کمتری داشته باشند، اما این امکان برای آنها وجود دارد که باردار شوند و بارداری موفق داشته باشند. با این حال، بارداری می تواند علائم و نشانه های CF را بدتر کند، بنابراین مطمئن شوید که خطرات احتمالی را با پزشک خود در میان بگذارید.

سایر عوارض

- نازک شدن استخوان ها (پوکی استخوان). افراد مبتلا به سیستم فیبروزیس بیشتر در معرض خطر نازک شدن خطرناک استخوان ها هستند. همچنین ممکن است درد مفاصل، آرتریت و درد عضلانی را تجربه کنند.
- عدم تعادل الکترولیت و کم آبی بدن. از آنجایی که افراد مبتلا به سیستم فیبروزیس عرق شوری دارند، تعادل مواد معدنی در خون آنها ممکن است به هم بخورد. این امر آنها را مستعد کم آبی می کند، به خصوص با ورزش یا در هوای گرم. علائم و نشانه ها عبارتند از افزایش ضربان قلب، خستگی، ضعف و فشار خون پایین.
- مشکلات روحی و روانی. مواجهه با یک بیماری مزمن که درمان ندارد ممکن است باعث ترس، افسردگی و اضطراب شود.

جلوگیری

اگر شما یا شریک زندگیتان بستگان نزدیک مبتلا به فیبروز کیستیک دارید، ممکن است هر دوی شما قبل از بچه دار شدن آزمایش ژنتیکی انجام دهید. این آزمایش که در آزمایشگاه بر روی نمونه خون انجام می شود، می تواند به تعیین خطر ابتلا به یک کودک مبتلا به CF کمک کند.

تهیه و ترجمه توسط: خانم زویا نجفی. ([آزمایشگاه ژنتیک](#))

پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک
ژنوم - واحد سرطان - بخش R&D (