

IRT 升高和 1 种 CFTR 变体情况说明书 (供家长使用)

您的新生儿筛查中发现了什么?

出生时收集的新生儿筛查结果发现, 您的宝宝具有较高的 IRT 水平。IRT 代表“免疫反应性胰蛋白酶原”, 这是一种由胰腺产生的蛋白质。IRT 升高可能有多种原因, 其中一种原因是患有囊性纤维化 (CF)。由于 IRT 升高, 因此对您宝宝的血斑进行了 139 种最常见的导致 CF (CFTR 基因) 的基因变异 (变体) 的检测。检测发现您宝宝的囊性纤维化基因中存在一种变异。

什么是囊性纤维化 (CF)?

CF 是一种遗传性疾病, 会导致粘稠的粘液积聚。这种粘液会导致呼吸问题和肺部感染。这种粘液也会使身体更难分解食物。

CF 患儿可以发展为:

- 体重增加缓慢
- 油腻或油性大便
- 生长缓慢
- 咳嗽和喘息
- 肺部感染

这意味着什么?

当只发现囊性纤维化基因中有一种变异时, 您的宝宝很可能是 **CF 携带者 (未受累)**。囊性纤维化基因需要出现两种变异才能导致 CF, 因此您的宝宝不太可能患有囊性纤维化 (受累)。由于新生儿筛查不会检测囊性纤维化基因的所有变异, 因此您的孩子仍然有可能存在会导致 CF 的囊性纤维化基因中的另一种变异。

接下来会发生什么?

您宝宝的医生将帮助安排由熟悉 CF 的 CF 专科医生在囊性纤维化中心进行更多检测。专科医生将进行汗液检测, 以确定您的孩子是否患有 CF。汗液检测可能会安排在您的宝宝 2 到 4 周龄时进行。您将能够向护士或遗传疾病咨询员咨询检测结果对于您家庭的意义。

如何管理这种疾病?

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
- 预防感染和帮助呼吸的药物
- 帮助清除肺部粘液的疗法

CF 患儿应该在其常规医生以及经认可的 CF 中心专门研究 CF 的医生处就诊。

我可以在哪里获取更多信息?

使用手机的摄像头扫描下方二维码。



囊性纤维化基金会:

<https://www.cff.org/>



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

North Carolina 卫生与公众服务部
www.ncdhhs.gov

N.C. DHHS 是一个机会均等的雇主和提供者。

本情况说明书得到美国卫生与公众服务部 (HHS) 疾病控制和预防中心 (CDC) 的支持, 作为总额为 423,900 美元的财政援助金的一部分, 100% 由 CDC/HHS 资助。内容为作者观点, 并不代表 CDC/HHS 或美国政府的官方观点或认可。