

# IRT 升高和 2 种 CFTR 变体情况说明书 (供家长使用)

所有在 North Carolina 出生的婴儿在出生时都要接受筛查, 以检查是否存在如果及早发现可以治疗的某些医疗状况。新生儿筛查结果显示您的宝宝很可能患有囊性纤维化 (CF) 或相关疾病。您的宝宝将被转诊至专科医生进行额外的检测, 以确定相关情况。

## 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, 其中包括患有囊性纤维化 (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两种致病变异。

## 这意味着什么?

您的宝宝很可能患有 CF 或相关疾病。

## 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。

## 接下来会发生什么?

您宝宝的医生将帮助安排由熟悉 CF 的专科医生在囊性纤维化中心进行更多检测。专科医生希望尽快为您的孩子看诊, 以开始治疗。他们将安排进行汗液检测, 以确认您的孩子是否患有 CF。

## CF 会导致哪些健康问题?

CF 对于每个孩子都不同。CF 是一种可能导致严重健康问题的终生疾病。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

CF 患儿可以从及时且周密的治疗中受益。

## 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方法

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](http://www.ncdhhs.gov)  
NC 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。