

NORTH CAROLINA NEWBORN SCREENING PROGRAM

囊性纤维化 (CF) 汗液检测情况说明书 (供家长使用)

汗液检测

如果您出现囊性纤维化症状, 或者您宝宝的新生儿筛查 CF 结果呈阳性, 在 CF 基金会认可的护理中心进行的汗液检测, 可以通过测量您或您的宝宝汗液中盐的浓度来帮助提供 CF 诊断。该检测无痛, 并且是诊断 CF 最可靠的方法。

最可靠的检测

汗液检测被视为诊断囊性纤维化最可靠的方法。汗液检测应在 CF 基金会认可的护理中心进行, 该护理中心使用指南来帮助确保准确的检测结果。汗液检测由经过培训的技术人员执行, 检测结果在经验丰富且可靠的实验室进行评估。

汗液检测可以对任何出生超过 48 小时的人群进行。然而, 有些婴儿可能没有足够的汗液来进行检测。如果婴儿第一次检测时没有产生足够的汗液, 则应重新进行检测。

如果您宝宝的新生儿筛查 (NBS) 结果呈阳性, 或者您的产前基因检测结果呈阳性, 那么务必在新生儿出生后 48 小时到 10 天之间尽早安排进行汗液检测。NBS 或产前基因检测结果呈阳性的婴儿最迟应在 4 周龄前进行汗液检测, 以确保及早发现任何健康问题或变异并迅速进行治疗。

汗液检测期间会发生什么

汗液检测可测量汗液中氯化物 (盐的一种成分) 的含量。此检测中不使用针头。在检测的第一部分, 将无色无味的化学物质 (毛果芸香碱) 和少量电刺激施加到手臂或腿部的一小部分区域, 以促进汗腺分泌汗液。被检测者可能会感到该区域有刺痛感或感觉发热。这部分检测会持续大约五分钟。

然后将汗液收集在一张滤纸或纱布上, 或收集到塑料线圈中。此步骤可持续 30 分钟。然后将收集的汗液送到医院实验室测量汗液中的氯化物含量 — 通常在采集同一天晚些时候进行。汗液检测通常需要大约一个小时, 但可能需要更长的时间。如果您安排进行检测, 请问检测需要多长时间以及何时可以获悉结果。

汗液检测准备工作

汗液检测前没有活动限制或特殊饮食要求。但是, 您在检测前 24 小时不要在皮肤上涂抹乳霜或乳液。您可以继续服用所有常规药物。这些对检测结果没有影响。您应在惯常喂养时间以正常喂养量对婴儿进行喂养。

了解汗液检测结果

CF 患者比未患 CF 的人汗液中含有更多的氯化物。

对于 CF 患儿, 汗液氯化物检测结果将通过显示高氯化物含量来确认诊断。婴儿必须分泌足够的汗液才能进行检测。足月婴儿通常在 2 周龄时就能分泌足够的汗液。对于 NBS 或产前基因检测结果呈阳性的婴儿, 应在出生后 10 天至 4 周龄 (最迟) 时及早进行检测。

通常, 人随着年龄的增长, 汗液氯化物值不会从阳性变为阴性或从阴性变为阳性。如果一个人患感冒或其他短暂疾病, 汗液检测结果也不会改变。如果汗液检测操作正确, 则呈阳性结果将显示高氯化物含量。

要了解汗液检测结果的含义, 氯化物含量:

- 小于或等于 29 mmol/L, 则不太可能患 CF, 无论年龄大小*。
- 介于 30 - 59 mmol/L 之间, 则患 CF 的可能性很小, 需要进行额外的检测。
- 大于或等于 60 mmol/L, 则很可能患 CF。

*尽管小于 29 mmol/L 的汗液检测结果不太可能患 CF, 但存在与汗液检测结果小于 29 mmol/L 相关的 CF 跨膜传导调节因子 (CFTR) 突变。

如果汗液氯化物检测结果介于 30-59 mmol/L 之间, 通常会再次进行汗液检测。

如果您孩子的 NBS 结果呈阳性且汗液检测结果介于 30-59 之间, 您应该咨询 CF 临床医生, 该医生可以为您解释结果并建议进行进一步的检测。

对于汗液检测结果介于中间值范围且其遗传分析检测到未知变体或其 CFTR 基因型不明确的被检测者, 可能会建议其进一步检测。如果无法进行进一步检测或发现结果不确定, 则无法确认诊断, 并且婴儿可能被认为患有 CF 相关疾病。此类别儿童无需 NBS 检测结果呈阳性。

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/>

