

Положительный результат:

уведомление о результатах скрининга по пятну крови



Elevated IRT and 2 CFTR Variants Identified, Family Fact Sheet—Russian

Повышенный уровень иммунореактивного трипсина (IRT) и выявление 2-х вариантов CFTR (оба вызывают CF)

Что было обнаружено в ходе скрининга новорождённого?

В ходе анализа материалов, полученных после рождения вашего ребёнка, у него обнаружен высокий уровень IRT. IRT — это белок, вырабатываемый поджелудочной железой. Уровень IRT может быть повышен по ряду причин, включая муковисцидоз (кистозный фиброз, CF). Поскольку уровень IRT повышен, пятна крови вашего ребёнка были протестированы на 39 наиболее распространённых изменений (вариантов) гена, который вызывает CF (ген CFTR). У вашего ребёнка обнаружено два болезнетворных изменения гена муковисцидоза.

Что это означает?

Высока вероятность, что у вашего ребёнка CF.

Что делать дальше?

Врач вашего ребёнка поможет организовать дополнительное обследование в центре лечения муковисцидоза у специалистов по CF. Необходимо как можно скорее показать вашего ребёнка специалистам, чтобы начать лечение. Они проведут анализ пота, чтобы подтвердить наличие или отсутствие CF у ребёнка.

Что такое муковисцидоз?

CF — это заболевание, которое вызывает накопление густой липкой слизи. Эта слизь может привести к проблемам с дыханием и инфекциям лёгких. Эта слизь может также затруднить переваривание пищи организмом.

Какие проблемы со здоровьем это может вызвать?

У каждого ребёнка CF проявляется по-разному. CF — заболевание, сохраняющееся на протяжении всей жизни, которое может привести к серьёзным проблемам со здоровьем. У детей с CF может наблюдаться:

- плохой набор веса;
- жирные или маслянистые испражнения;
- отставание в росте;
- кашель и хрипы;
- инфекции лёгких.

Дети с CF нуждаются в оперативном и тщательном лечении.

Какие доступны варианты лечения?

Хотя CF нельзя устранить, симптомы можно лечить. Среди возможных методов лечения:

- назначение ферментов для лучшего усвоения пищи;
- здоровая, высококалорийная диета;
- витамины;
- лекарства для предотвращения инфекций и облегчения дыхания;
- различные способы очищения лёгких от слизи.

Дети с CF должны посещать своего лечащего врача и врача, который специализируется на лечении CF.

Источники информации

Домашний справочник по
генетике:
<http://ghr.nlm.nih.gov>

Фонд спасения детей с помощью скрининга:
www.savebabies.org

Первый анализ ребёнка:
www.babysfirsttest.org