

بیماری فیروز کیستیک چیست؟

بیماری فیروز کیستیک یک بیماری ژنتیکی است که به صورت عفونت و درگیری سیستم های مختلف بدن خود را نشان میدهد. این بیماری معمولاً در اوایل کودکی ظاهر می‌شود، هر چند تقریباً ۴ درصد بیماران در بزرگسالی تشخیص داده می‌شوند افراد مبتلا به این بیماری، یک جفت ژن معیوب دارند که به درستی عمل نمی‌کنند. این افراد هر یک از ژنهای معیوب را از یکی از والدین خود به ارث برده اند. به خاطر این تغییر ایجاد شده در ژنها، پروتئین مربوطه ساخته نمی‌شود و یا پروتئین ساخته شده عملکرد صحیحی ندارد.

علت بروز علائم این بیماری اختلالاتی است که در ارگانهای ترشح کننده موکوس بوجود می‌آید. شایعترین عضوهایی درگیر در این بیماری سیستم تنفسی و گوارشی است.

آمار مبتلایان در جمعیت:

طبق اطلاعات بنیاد این بیماری، حدود ۳۰۰۰۰ آمریکائی، ۳۰۰۰ کانادائی و ۲۰۰۰۰ اروپائی مبتلا وجود دارد. اگر چه این بیماری همه نژادها و اقوام را مبتلا می‌سازد، ولی اغلب در نژادهای سفید شایع است که اجداد آنها از شمال اروپا آمده اند. طبق این اطلاعات بیماری در سیاهان آمریکا، آمریکائی های بومی و آمریکائی های آسیائی کمتر شایع است.

علت بیماری:

ژن این بیماری بر روی کروموزوم ۷ قرار دارد و پروتئینی با ۱۴۸۰ آمینواسید را رمز می‌کند این پروتئین، نوعی کانال کلریدی تنظیم شونده است که سایر کانالهای یونی را تنظیم می‌کند. مرطوب نمودن ترشحات در داخل راه‌های هوایی و مجاری را از طریق دفع کلراید و مهار برداشت سدیم حفظ می‌کند. اختلال عملکرد این پروتئین می‌تواند بر بسیاری از

اعضای مختلف تأثیر بگذارد، خصوصاً اعضای که مایع مخاطی ترشح می‌کنند مانند راه‌های تنفسی فوقانی و تحتانی، لوزالمعده، دستگاه صفاوی، دستگاه تناسلی مذکر، روده و غدد عرق. ترشحات بی‌آب و چسبنده در مخاطهای دستگاههای بیمارانی مبتلا، جلوی عمل طبیعی مخاطی-مژکی را می‌گیرد در نتیجه باکتری نیز به این مخاطها اضافه می‌شود در نهایت عفونتهای مکرر مقدار بافت ریوی واجد عملکرد را کاهش می‌دهند و سرانجام موجب نارسایی آن دستگاه می‌شود.

علائم بیماری:

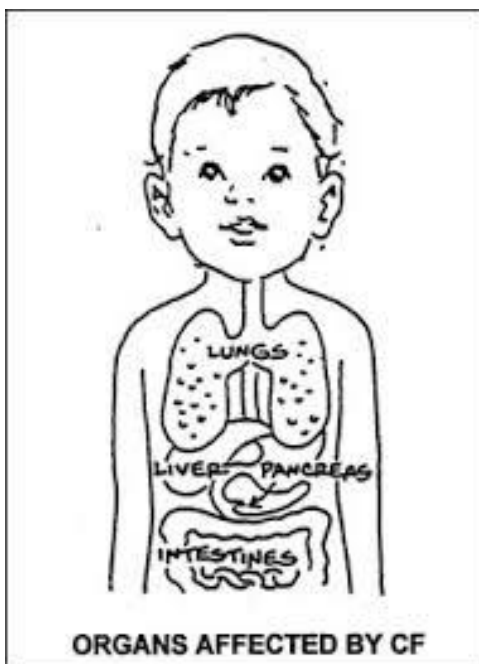
سیستم تنفسی یکی از شایعترین محلهای درگیری است که خود را با علائم سرفه های مزمن همراه با خلط، خس خس سینه، وجود خون در خلط و عفونت ریه‌ها نشان می‌دهد سرفه‌ها معمولاً در صبح و بعد از فعالیت بدنی بدتر می‌شوند. سینوزیت و پولیپ‌های بینی نیز در بین بیماران مشاهده می‌شود

سیستم گوارشی یکی دیگر از محل های درگیر بیماری است که در گروهی از نوزادان به صورت علامت اولیه یبوست خود را نشان می‌دهد. در گروه زیادی از کودکان بیمار، به علت اشکالات ترشحاتی غده لوزالمعده علائم سوءجذب و سوءتغذیه به صورت مدفوع زیاد، بدبو و چرب دیده می‌شود، که باعث اختلال در وزن گیری کودک و کاهش وزن می‌شود در تعدادی از بیماران اختلال عملکرد غده لوزالمعده باعث بروز دیابت می‌گردد.

کودکان مبتلا با افزایش سن دچار تاخیر علائم بلوغ شده و در دوران بزرگسالی هر دو جنس بخصوص مردان با احتمال ناباروری روبرو هستند. درگیری غدد عرق در کودکان باعث دفع نمک زیاد در بیماران شده که در برخی زمانها بخصوص در فصول گرم سال و یا ابتلا کودک به عفونتهای حاد اسهال و استفراغ منجر به از دست رفتن نمک می‌شود. بعلاوه والدین هنگام بوسیدن کودک متوجه مزه شور بر روی پوست او می‌شوند.

تشخیص بیماری:

برای تشخیص این بیماری علاوه بر وجود علائمی که ذکر شد از آزمایش خاصی بنام تست عرق استفاده میشود. برای این کار غدد عرق بطور موضعی ابتدا تحریک شده سپس عرق ترشح شده جمع آوری گردیده و در این آزمایش مقدار نمک موجود در عرق کودک اندازه گیری می‌شود علاوه بر این تست، آزمایشات ژنتیکی نیز در تشخیص این بیماری موثر است. ابتلا اطرافیان به این بیماری نیز یکی از راههای کمک کننده در تشخیص بیماری است.



تشخیص بیماری در دوران جنینی :

احتمال بیمار بودن یک کودک نیز با آزمایشات ژنتیکی قبل از تولد قابل پیگیری است. با این حال این آزمایشات خیلی گران بوده ، برای مادر خطراتی دارد و همه جهش ها را در ژن مشخص نمی کند .
دو آزمایش جنینی خاص وجود دارد که قابل انجام است :

۱- آمنیوسنتز :
در این روش سلولها از مایع اطراف جنین در رحم مادر برای تشخیص وجود ژنهای معیوب برداشته و بررسی می شوند .

۲- نمونه برداری از بافت زنده جفت :
در این روش از سلولهای جفت برداشته و از نظر وجود ژن معیوب بررسی می شوند .

درمان بیماری :

در حال حاضر درمان قطعی برای این بیماری وجود ندارد و هدف درمان کاهش شدت علائم و کم کردن سرعت پیشرفت بیماری است. به این دلیل استفاده از داروها، توجه به رژیم غذایی و استفاده از درمانهای نگهدارنده توصیه می شود به طور کلی درمانهای زیر برای بیماران مورد استفاده قرار می گیرد

- * آنتی بیوتیکها: به منظور پیشگیری از عفونت
- * داروهای گشاد کننده ریه ها: برای باز نگه داشتن مسیرهای تنفسی
- * کورتونها: به منظور کاهش التهاب
- * آنزیمهای لوزالمعده: برای کاهش مشکلات گوارشی
- * مکمل های ویتامین های محلول در چربی: برای تامین عدم جذب این ویتامین ها.

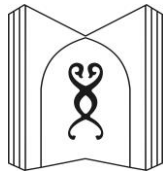
* فیزیوتراپی سینه: برای خارج کردن ترشحات باید به صورت روزانه انجام شود بنابراین آگاهی والدین از ورزشها و تمرینات تنفسی بسیار مهم است. کارشناسان فیزیوتراپی، پزشکان و پرستاران می توانند در این زمینه والدین را راهنمایی کنند.

* دریافت رژیم غذایی پرکالری : در این خصوص لازم است والدین سعی کنند نوع رژیم غذایی و نحوه مصرف غذا را تغییر دهند و از رژیم غذایی پر کالری استفاده نمایند
* استفاده از آهن، کلسیم، روی، نمک و سایر مواد معدنی برحسب توصیه و تشخیص پزشک معالج
در موارد بسیار نادری ممکن است نیاز به پیوند ریه وجود داشته باشد، پیشرفت هایی نیز در زمینه ژن درمانی انجام شده است که هنوز نتایج کاملاً موثقی در این زمینه وجود ندارد. اکثر بیماران به مشاوره وسیع جهت مواجه با آثار روانی ابتلا به نوعی بیماری مزمن کشنده نیز احتیاج دارند.

والدینی که هردو ناقل ژن معیوب هستند می توانند صاحب کودک سالم شوند ، ولی در حال حاضر توصیه می شود افراد برای تشخیص ناقل بودن خود قبل از ازدواج آزمایشات ژنتیکی خاصی را انجام دهند . افرادی که بعد از ازدواج به ناقل بودن خود پی برده اند باید توسط مشاورین ژنتیک راهنمایی شوند.

بسمه تعالی

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تبریز
مرکز تحقیقات بیماریهای گوارش و کبد



Tabriz University of Medical Sciences

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تبریز

بیماری سیستمیک فیبروزیس

خ. گلگشت، بیمارستان امام رضا، مرکز تحقیقات بیماریهای گوارش و کبد

تلفن تماس: ۳۳۶۷۴۷۳

فاکس: ۳۳۶۷۴۹۹

تهیه و تنظیم :

دکتر ماندانا رفیعی - دکتر لیلا واحدی

و با تشکر از زحمات آقای مهندس غلامرضا مطمئن دادگر

مخصوص کادر پزشکی و پرستاری

