



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。