

### 什么是囊性纤维化 (CF) ?

囊性纤维化 (Cystic Fibrosis, CF) 是一种遗传性疾病。患者的腺体上皮细胞无法正常工作，导致粘性分泌物积聚于器官内。这破坏呼吸道、胰脏、肠胃道、汗腺等外分泌腺体器官的正常功能，影响患者的生长。

### 谁会有囊性纤维化 (CF) ?

CF 是一种隐性遗传病，患者染色体上的 CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) 基因出现缺陷，不能制造足够的 CFTR 蛋白。每个人都有一对 CFTR 基因，如果母亲和父亲都是异常 CFTR 基因的携带者，表示各带一条有 CFTR 缺陷基因的染色体，他们的后代将有四分之一 (25%) 的机会患上 CF。CF 的发生率依种族而不同，在西方白人中最常见，在亚裔人中较为罕见。

### 囊性纤维化 (CF) 的筛查

CF 筛查分两个步骤，首先我们会测试宝宝的胰蛋白原 (immunoreactive trypsinogen, IRT)。如果 IRT 高，会进一步检测宝宝是否带有 CFTR 基因的常见突变。

### 如果 CF 筛查报告是阳性该怎么办？

如果 CF 筛查报告为阳性，医务人员将会联络你。一个阳性的 CF 筛查报告是指宝宝有可能患有 CF，需要进行其他诊断测试，包括基因和“汗液检查”等。

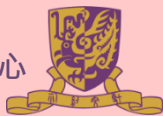
### CF 患者的预后是怎样？

随着医学的进步，CF 患者的预后已经有显著的改善。及早诊断和早期治疗是重要的步骤，可以确保患者有较好的前景。



JOSHUA HELLMANN  
FOUNDATION  
FOR ORPHAN DISEASE

新生儿代谢病筛查  
香港中文大学代谢病诊治中心



查询电话：

(852) 5569 6412 (办公时间内) 或 (852) 3505 4219 (办公时间以外设有留言服务)

本项筛查计划由夏约书孤儿症基金会资助。