

什麼是囊性纖維化 (CF) ?

囊性纖維化 (Cystic Fibrosis, CF) 是一種遺傳性疾病。患者的腺體上皮細胞無法正常工作，導致粘性分泌物積聚於器官內。這破壞呼吸道、胰臟、腸胃道、汗腺等外分泌腺體器官的正常功能，影響患者的生長。

誰會有囊性纖維化 (CF) ?

CF 是一種隱性遺傳病，患者染色體上的 CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) 基因出現缺陷，不能製造足夠的 CFTR 蛋白。每個人都有一對 CFTR 基因，如果母親和父親都是異常 CFTR 基因的攜帶者，表示各帶一條有 CFTR 缺陷基因的染色體，他們的後代將有四分之一 (25%) 的機會患上 CF。CF 的發生率依種族而不同，在西方白人中最為常見，在亞裔人中較為罕見。

囊性纖維化 (CF) 的篩查

CF 篩查分兩個步驟，首先我們會測試寶寶的胰蛋白原 (immunoreactive trypsinogen, IRT)。如果 IRT 高，會進一步檢測寶寶是否帶有 CFTR 基因的常見突變。

如果 CF 篩查報告是陽性該怎麼辦？

如果 CF 篩查報告為陽性，醫務人員將會聯絡你。一個陽性的 CF 篩查報告是指寶寶有可能患有 CF，需要進行其他診斷測試，包括基因和“汗液檢查”等。

CF 患者的預後是怎樣？

隨著醫學的進步，CF 患者的預後已經有顯著的改善。及早診斷和早期治療是重要的步驟，可以確保患者有較好的前景。



JOSHUA HELLMANN
FOUNDATION
FOR ORPHAN DISEASE

新生兒代謝病篩查
香港中文大學代謝病診治中心



查詢電話：

(852) 5569 6412 (辦公時間內) 或 (852) 3505 4219 (辦公時間以外設有留言服務)