



دستورالعمل‌های تشخیص بیماری سیستیک فیبروزیس

Cystic Fibrosis Diagnosis Guidelines

بنیاد بیماری سی اف ایران

Iran Cystic Fibrosis Foundation (ICFF)

آبان ۱۳۹۸



اعضای کمیته تدوین (به ترتیب حروف الفبا)

ردیف	نام و نام خانوادگی	دانشگاه علوم پزشکی	رشته تخصصی-فوق تخصصی
۱	خانم احمدی فاطمه	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	کارشناس تغذیه
۲	دکتر احمدی میترا	دانشگاه علوم پزشکی اهواز	فوق تخصص گوارش اطفال
۳	دکتر اسماعیلی محمدرضا	دانشگاه علوم پزشکی بابل	فوق تخصص گوارش اطفال
۴	دکتر افلاطونیان مجید	دانشگاه علوم پزشکی یزد	فوق تخصص گوارش اطفال
۵	دکتر باقریان ریتا	دانشگاه علوم پزشکی قزوین	فوق تخصص گوارش اطفال
۶	خانم بلالی بهاره	دانشگاه علوم پزشکی اراک	کارشناس تغذیه
۷	خانم بنفشه شیوا	دانشگاه علوم پزشکی گلستان	کارشناس فیزیوتراپی
۸	دکتر جعفری روحی امیر حسین	دانشگاه علوم پزشکی تبریز	فوق تخصص ریه اطفال
۹	دکتر جعفری عبدالحمید	دانشگاه علوم پزشکی یزد	فوق تخصص ریه اطفال
۱۰	اقای جعفری مورکانی بهاره	دانشگاه علوم پزشکی اهواز	کارشناس تغذیه
۱۱	خانم حاتمی نیا ملیحه	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	کارشناس ارشد فیزیوتراپی
۱۲	دکتر حسن زاد مریم	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	فوق تخصص ریه اطفال
۱۳	دکتر حسینی نژاد نسرین	دانشگاه علوم پزشکی ایران	فوق تخصص ریه اطفال
۱۴	دکتر کیم زاده مهران	دانشگاه علوم پزشکی اهواز	فوق تخصص گوارش اطفال
۱۵	دکتر خادمیان مجید	دانشگاه علوم پزشکی اصفهان	فوق تخصص گوارش اطفال
۱۶	دکتر خانبابایی قمرتاج	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	فوق تخصص ریه اطفال
۱۷	دکتر دره فاطمه	دانشگاه علوم پزشکی	متخصص اطفال



	اراک		
۱۸	خانم دوستی مرضیه	دانشگاه علوم پزشکی تهران	کارشناس تغذیه
۱۹	دکتر رحمانی پریسا	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص گوارش اطفال
۲۰	اقای رضایی رسول	دانشگاه علوم پزشکی اورمیه	کارشناس تغذیه
۲۱	دکتر رفیعی ماندانا	دانشگاه علوم پزشکی تبریز	فوق تخصص گوارش اطفال
۲۲	دکتر روشن ضمیر زهرا	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص ریه اطفال
۲۳	دکتر رئیسی محسن	دانشگاه علوم پزشکی اصفهان	فوق تخصص ریه اطفال
۲۴	خانم زنده دل مونا	دانشگاه علوم پزشکی تهران	کارشناس ارشد تغذیه
۲۵	دکتر سیاری علی اکبر	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	فوق تخصص گوارش اطفال
۲۶	دکتر سیدی سیدجواد	دانشگاه علوم پزشکی مشهد	فوق تخصص ریه اطفال
۲۷	دکتر شاهکار لعبت	دانشگاه علوم پزشکی گلستان	فوق تخصص ریه اطفال
۲۸	شکار سرایی معصومه	دانشگاه علوم پزشکی قزوین	کارشناس تغذیه
۲۹	دکتر شیرزادی روح اله	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص ریه اطفال
۳۰	دکتر صادقیان مهناز	دانشگاه علوم پزشکی ایران	فوق تخصص گوارش اطفال
۳۱	دکتر صالحی سوده	دانشگاه علوم پزشکی گیلان	فوق تخصص گوارش اطفال
۳۲	دکتر صانعیان حسین	دانشگاه علوم پزشکی اصفهان	فوق تخصص گوارش اطفال
۳۳	دکتر صدر سعید	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	فوق تخصص ریه اطفال
۳۴	خانم ططرنزاد ایدا	دانشگاه علوم پزشکی گلستان	کارشناس تغذیه
۳۵	دکتر عظیمی علی	دانشگاه علوم پزشکی کاشان	فوق تخصص ریه اطفال
۳۶	خانم علیرضایی ام البنین	دانشگاه علوم پزشکی	کارشناس فیزیوتراپی



	تهران		
۳۷	دکتر علی مددی حسین	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص گوارش اطفال
۳۸	دکتر علیزاده مهدی	دانشگاه علوم پزشکی قزوین	فوق تخصص ریه اطفال
۳۹	دکتر غفاری پور حسینعلی	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	فوق تخصص ریه اطفال
۴۰	دکتر غیبی شاهصنم	دانشگاه علوم پزشکی اورمیه	فوق تخصص گوارش اطفال
۴۱	دکتر فاموری فاطمه	دانشگاه علوم پزشکی اصفهان	فوق تخصص گوارش اطفال
۴۲	دکتر فخاریان عاطفه	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	فوق تخصص ریه بزرگسالان
۴۳	دکتر فرح بخش نازنین	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	فوق تخصص ریه اطفال
۴۴	دکتر فرمند فاطمه	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص گوارش اطفال
۴۵	دکتر فریرزی محمد رضا	دانشگاه علوم پزشکی بوشهر	فوق تخصص گوارش اطفال
۴۶	دکتر فلاحی غلامحسین	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص گوارش اطفال
۴۷	دکتر قالیباف بابک	دانشگاه علوم پزشکی تبریز	فوق تخصص ریه اطفال
۴۸	دکتر کاظمی زاده حسین	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص ریه بزرگسالان
۴۹	دکتر کثیری کرمعلی	دانشگاه علوم پزشکی شهر کرد	فوق تخصص گوارش اطفال
۵۰	دکتر مدرسی محمدرضا	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص ریه اطفال
۵۱	دکتر مسیحا فرزاد	دانشگاه علوم پزشکی مازندران	فوق تخصص ریه اطفال
۵۲	دکتر مصلحی محمداشکان	دانشگاه علوم پزشکی شیراز	فوق تخصص ریه اطفال
۵۳	دکتر معتمد فرزانه	دانشگاه علوم پزشکی تهران	فوق تخصص گوارش اطفال
۵۴	دکتر معظمی گودرزی سمیه	دانشگاه الزهرا	دکترای میکروبیولوژی
۵۵	دکتر مفتاح راضیه	دانشگاه علوم پزشکی	دکترای تخصصی



فیزیوتراپی	اهواز		
فوق تخصص ریه اطفال	دانشگاه علوم پزشکی تهران	دکتر میرلوحی سیدحسین	۵۶
فوق تخصص گوارش اطفال	دانشگاه علوم پزشکی تهران	دکتر نجفی مهری	۵۷
فوق تخصص گوارش اطفال	دانشگاه علوم پزشکی اصفهان	دکتر نصری پیمان	۵۸
کارشناس تغذیه	دانشگاه علوم پزشکی مازندران	خانم نقاشیان فرنوش	۵۹
فوق تخصص ریه اطفال	دانشگاه علوم پزشکی تهران	دکتر نوایی صفورا	۶۰
فوق تخصص نوزادان	وزارت بهداشت	دکتر نوروزی شهرام	۶۱
فوق تخصص گوارش اطفال	دانشگاه علوم پزشکی تهران	دکتراله وردی بهار	۶۲
فوق تخصص گوارش اطفال	دانشگاه علوم پزشکی اراک	دکتر هاشمی سید مجتبی	۶۳



- گایدلاین زیر بر اساس امکانات موجود در کشور تدوین شده است.
- دو نکته زیر در جهت تدوین گایدلاین تشخیصی سی اف مد نظر قرار گرفته است:
- (۱) اسکرین نوزادی در حال حاضر در ایران وجود ندارد.
 - (۲) دستگاه‌های ارزیابی عملکرد CFTR به عنوان یک ابزار تشخیصی در کشور موجود نیست.

- **سیستیک فیبروزیس:** بیماری CF زمانی تشخیص داده می‌شود که یک فرد هم علائم بالینی بیماری و هم مدارکی مبتنی بر اختلال کارکرد CFTR داشته باشد.
- تست تشخیصی طلائی برای بیماری سی اف تست کلر عرق به روش استاندارد.

محدوده کلر عرق:

- (۱) تشخیصی: تست کلر عرق بیشتر یا مساوی ۶۰، بعلاوه علائم بالینی CF یا شرح حال خانوادگی مثبت از بیماری سی اف.
- (۲) محدوده حد واسط: ۳۰-۵۹ mmol/l بعلاوه علائم بالینی CF یا شرح حال خانوادگی CF و تست عرق در محدوده حد واسط در دو اندازه‌گیری جداگانه ممکن است بیماری CF وجود داشته باشد. این افراد باید ژنتیک سی اف را چک کنند و ۲ ژن CF را ارایه کنند.
- (۳) غیر محتمل: کمتر یا مساوی ۲۹:

- علائم بالینی که ممکن است مشابه بیماری CF باشد ولی تست عرق کمتر از ۳۰ باشد نشان‌دهنده آن است که CF کمتر محتمل است.
- ولی به هر حال اگر کرایترهای بالینی و یا ژنوتیپ CFTR از تشخیص CF حمایت کرده و تشخیص جایگزین نیز وجود ندارد باید CF در نظر گرفته شده یا در کمیته مشورتی بیماری CF آنها تایید شود.

رویکردهای تشخیصی:

هنگام رویکرد تشخیصی به یک فرد، موارد زیر را باید دنبال کنید همراه با در نظر گرفتن اصطلاح تشخیصی بروز کلینیکی CF که شامل: تست اسکرین نوزادی مثبت یا علائم بالینی و یا شرح حال خانوادگی درجه یک رویکردهای تشخیصی شامل موارد زیر است:

- (۱) بروز کلینیکی CF و تست عرق مساوی یا بیشتر از ۶۰: تشخیص قطعی است.



- (۲) بروز کلینیکی CF و تست عرق کمتر یا مساوی ۲۹: بیماری CF غیر محتمل است.
- (۳) بروز کلینیکی CF و دو تست عرق ۳۰-۵۹ و ۲ موتاسیون CFTR منجر به CF: تشخیص CF است.
- (۴) بروز کلینیکی CF و تست عرق ۳۰-۵۹ و عدم وجود موتاسیون CFTR: CF غیر محتمل است.

توصیه های تشخیصی CF:

- (۱) نوزادی که مشکوک به سی اف است، به منظور افزایش جمع آوری نمونه کافی عرق باید تست عرق را در سن GA بالای ۳۶ هفته و وزن بالای ۲ کیلوگرم انجام دهند.
- (۲) نوزادانی که GA بالای ۳۶ هفته و وزن بالای ۲ کیلوگرم دارند و مشکوک به سی اف است یا تست ژنتیکی پره ناتال آنها مثبت است باید تست عرق پس از ۱۰ روزگی در اسرع وقت و به طور ایده آل تا پایان دوره نوزادی (سن ۴ هفته) انجام شود.
- (۳) در نوزادانی که مشکوک به سی اف بوده و احتمال CF برای آنها مطرح است در حالی که تلاش‌ها برای تشخیص قطعی CF آغاز می شود، درمان CF نباید به تأخیر بیفتد.
- (۴) آنالیز تست عرق باید در عرض چند ساعت از زمان جمع آوری عرق انجام شود و نتیجه آن باید در اسرع وقت و قطعاً در همان روز به پزشک و والدین یا خود بیمار اطلاع داده شود.
- (۵) در مواردی علائم بالینی CF وجود دارد یا شرح حال فامیلی CF وجود دارد تست کلر عرق بیشتر یا مساوی ۶۰ تشخیص CF را قطعی می کند.
- (۶) افرادی که علائم بالینی مشابه CF دارند و تست عرق آنها کمتر از ۳۰ است، CF کمتر محتمل است. با این وجود ممکن است تشخیص CF در نظر گرفته شود اگر کرایتریاهای بالینی و/ یا ژنوتیپ CFTR از تشخیص CF حمایت کند و تشخیص جایگزین دیگری وجود نداشته باشد.
- (۷) افرادی که علائم CF را دارند یا سابقه خانوادگی بیماری CF دارند و کلر عرق آنها در محدوده حد وسط (۳۰-۵۹) در ۲ تست جداگانه عرق می باشد ممکن است دارای بیماری CF باشند. آنها باید برای آنالیز گسترده ژن CFTR در نظر گرفته شوند.
- تذکر: موتاسیون‌های غیر ایجاد کننده CF: افراد با یک یا بیشتر از یکی از این موتاسیون‌ها غیر محتمل است که دچار CF باشند.
- (۸) عدم تشخیص دو موتاسیون CFTR منجر به بیماری CF، تشخیص بیماری CF را رد نمی کند.
- (۹) انجام تست تشخیصی عرق باید در مراکز تأیید شده توسط بنیاد CF انجام شود.



۱۰) تشخیص CFTR-related disorder اینگونه تعریف می شود: مقوله بالینی تک علامتی (برونشکتازی/ پانکراتیت/ فقدان دو طرف مادرزادی مجرای وازودفران) که مرتبط است با اختلال کارکرد CFTR ولی کرایتریهای تشخیصی CF را پر نمی کند. این افراد باید به کمیته مشورتی سی اف معرفی شوند.

۱۱) باید از اصطلاحاتی از قبیل CF کلاسیک/ غیر کلاسیک، CF تیپیک /آتیپیک، CF تأخیری، اجتناب کنند زیرا این اصطلاحات تعریف هماهنگی ندارد و می توانند برای خانواده ها یا مراقبان گیج کننده باشد.

۱۲) تشخیص سی اف در ایران از الگاریتم زیر تبعیت می کند. البته با توجه به اینکه دستگاه های ارزیابی کنند عملکرد CFTR در حال حاضر در ایران وجود ندارد موارد ذکر شده به این دستگاه ها فعلا مد نظر نیست و به کمیته مشورتی ارجاع شود.

۱۳) امید است در آینده نزدیک در زمینه تشخیص بیماری سی اف در ایران اتفاقات زیر رخ دهد:
الف: شروع اسکرین نوزادی در ایران.

ب: راه اندازی تست های تشخیصی جدید برای موارد مشکوک به بیماری سی اف.

الگاریتم تشخیصی بیماری سی اف در ایران

