

# الداء الليفي الكيسي



DR. ... ER

أمة

# التليف الكيسي Cystic Fibrosis

- من أشيع الأمراض الخلقية المسببة للتوسع القصي . Bronchiectasis
- هو مرض خلقي وراثي ينتج عن طفرة في جين على الذراع الطويل للصبغي الجسمي السابع
- تُعرف هذه المورثة باسم Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance (CFTRRegulator) أي المورثة المنظمة للنقل عبر الغشاء الخاصة بالداء الكيسي الليفى، وهي مورثة ذات صفة جسمية متنحية وترمز لقناة الكلور . chloride channel
- هذه المورثة مسؤولة عن حركة شوارد الصوديوم والكلور والماء عبر غشاء الخلايا الظهارية في أنحاء الجسم

# CYSTIC FIBROSIS conti..

تؤدي الطفرة في المورثة CFTR إلى:

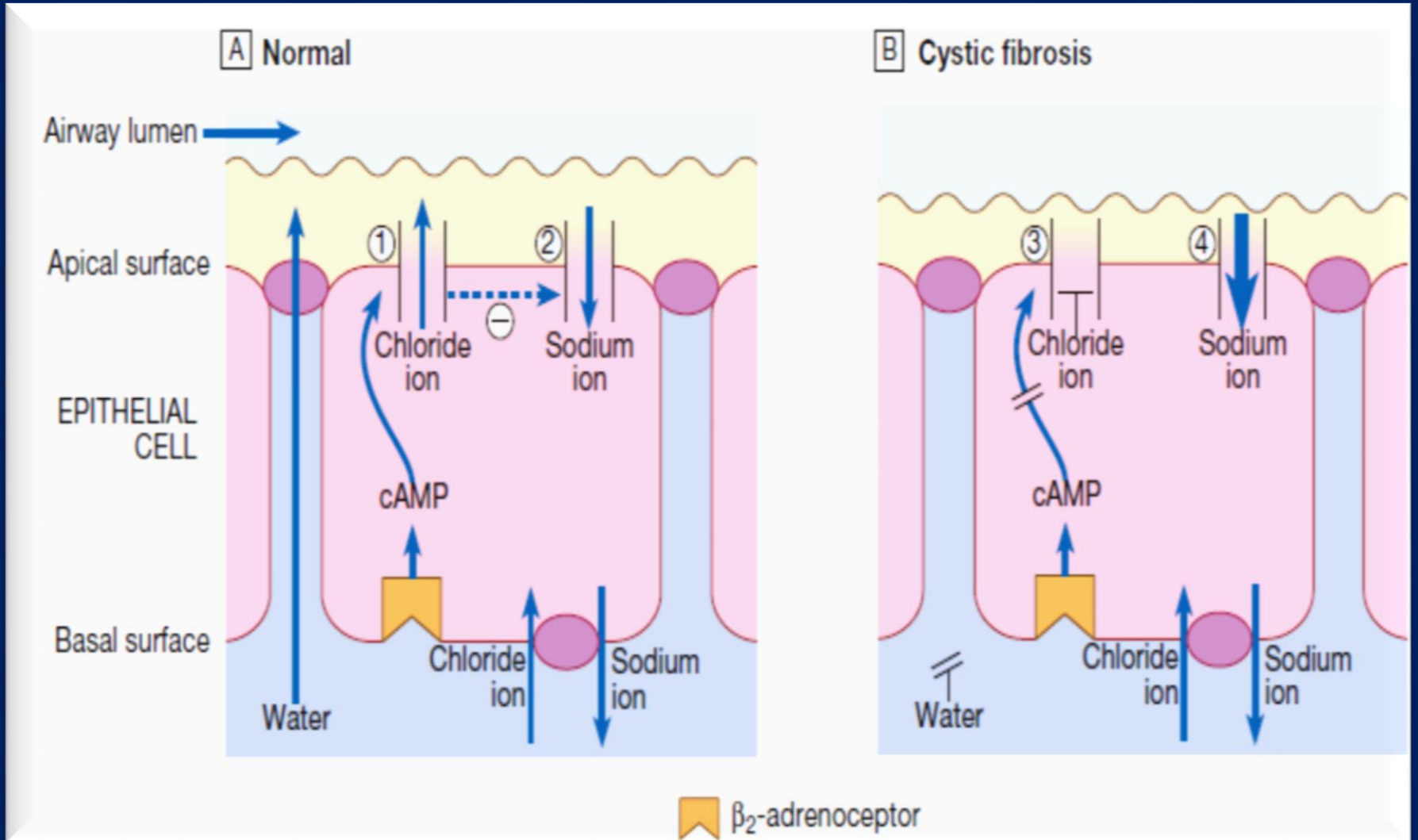
## ■ في الغدد العرقية:

✓ ازدياد نسبة الكلور والصوديوم في العرق نتيجة نقص الماء فيه (معايرة الشوارد في العرق هي إحدى طرق تشخيص الداء).

## ■ في الظهارة التنفسية:

- ✓ عدم القدرة على إخراج الكلور وازدياد امتصاص الصوديوم والماء لداخل الظهارة
- ✓ جفاف الطرق الهوائية (إثر نقص إطراح الماء) وبالتالي جفاف المفرزات وزيادة لزوجتها
- ✓ اضطراب وظيفة الأهداب ونقص التصفية الهدبية
- ✓ ركودة المفرزات مما يؤهب لاستعمار جرثومي مزمن وإنتانات متكررة قد تكون مخربة وتنتهي بالتوسع القصبي ثنائي الجانب الذي يتظاهر منذ الطفولة.

# الآلية الإمراضية في الظهارة التنفسية



# الموجودات السريرية

١. اضطرابات النقل عبر الغشاء الخلوي:
٢. زيادة لزوجة وسماكة مفرزات الغدد خارجية الإفراز (البنكرياس، الرئة، الجلد، والغدد التناسلية) مما يسبب انسداد الأفتية الناقلة في هذه الغدد. مما يسبب اضطراب في الغدد خارجية الإفراز خاصةً:
٣. على مستوى البنكرياس:  
فشل وقصور البنكرياس يظهر بشكل سوء امتصاص أو داء سكري.
٤. على مستوى المناسل: عند الذكور تؤدي إلى انعدام النطاف ( azoospermia ) معظم الذكور المصابون بالتليف الكيسي عقيمون بسبب فشل تطور الأسهر ( أما الإناث المصابات فغالباً غير عقيمت ) قد تزداد نسبة العقم لزيادة لزوجة المفرزات التناسلية
٥. على مستوى الرئة: تتظاهر عند الأطفال بذات رئة متكررة وتصبح مزمنة مؤدية بذلك للتوسع القصيبي يتظاهر منذ الطفولة 9 وقصور تنفسي مزمن

# الموجودات السريرية - تابع

الجراثيم المسببة لانتانات الرئة المزمنة:

١. العنقوديات المذهبة *S. Aureus* بالمراحل الأولى من حياة الطفل.
٢. الزوائف الزنجارية *P. aeruginosa* الأكثر شيوع
٣. *Burkholderia Cepacia* تحمل إنذاراً سيئاً وهي من الجراثيم المعنّدة، لكن غير شائعة.
٤. فطور الرشاشيات *Aspergillosis* مستعمرات حميدة لا تملك علاج نوعي.



قد يترافق الداء الكيسي الليفي مع: داء الرشاشيات القسبي  
الرئوي الأرجي Allergic Bronchopulmonary  
*Aspergillosis*، أو مع الربو

# الإختلاطات Complications

■ على مستوى الجهاز التنفسي: (نفس اختلاطات التوسع القصبي)

✓ إنتانات رئوية متكررة منخره تؤدي إلى التوسع القصبي.

✓ ريح صدرية عفوية: عند تنخر القصبات باتجاه جوف الجنب.

✓ القصور التنفسي (عادةً يكون سبب الوفاة عند مرضى الـ CF)

✓ النفث الدموي (بسبب التوسع القصبي)

✓ البوليبيبات الأنفية.

✓ الانخماص الفصي: نتيجة الإفرازات القصبية.

✓ القلب الرئوي cor pulmonal

# الإختلاطات

## ■ على مستوى الجهاز الهضمي:

١: انسداد القناة البنكرياسية سيؤدي إلى قصور البنكرياس، يتظاهر بـ:

- ✓ الداء السكري من النمط الأول، وذلك في 25% من المصابين البالغين.
- ✓ أسوء الامتصاص.

✓ الإسهال الدهني . steatorrhea

٢: انسداد الأقنية الصفراوية واضطرابات إفرازها:

- ✓ ارتفاع توتر الوريد الباب، التشمع الصفراوي.
- ✓ تكرر حدوث الحصيات مرارية.

٣: متلازمة انسداد الأمعاء القاصية والانسداد بالعقي meconium ileus عند حديثي

الولادة



# الاستقصاءات Investigation

## ١- معايرة شوارد العرق :sweat chloride test

- وهو الاختبار المشخص والأهم.
- ونلجأ إليه عند الشك بالداء الكيسي الليفي عند طفل يعاني من إنتانات رئوية متكررة، ويشخص الداء الكيسي الليفي عادةً على يد أطباء الأطفال.
- يُعتبر ارتفاع تركيز كل من الكلور والصوديوم والبوتاسيوم أكثر من 60 مول/ل مشخصاً للداء الكيسي الليفي، ولا حاجة لاستقصاءات أخرى.
- الأشخاص متخالفو اللواقح لا عرضيون عادةً ويبدون قيماً سوية لتراكيز الشوارد فالمورثة مقهورة

# الاستقصاءات تنمة

## ٢: وظائف الرئة : PFTs

تكون من النمط الساد obstructive وتشبه تلك المشاهدة في سياق التوسع القصبي.

- في المرحلة الباكرة: الطرق الهوائية الصغيرة هي المتأثرة فقط.
- في المراحل المتقدمة: نجد النمط الساد مع اضطراب حركة الهواء ويحدث فرط انتفاخ وانخفاض بال DLCO

## ٣: قياس غازات الدم الشريانية : ABGs

- نقص أكسجة الدم ولاحقاً ازدياد ثاني أوكسيد الكربون، ثم حدوث القصور التنفسي من النمط الأول ثم الثاني وحدث القلب الرئوي

## ٤: صورة الصدر البسيطة : CXR

- فرط انتفاخ.
- زيادة الارتسامات الوعائية القصبية.
- توسع قصبي ( تسمك بجدر القصبات، ظلال فراغية، وأحياناً مظهر سكة القطار)



# العلاج Treatment

## ■ معالجة الإصابة الرئوية:

✓ نفس الخطة العلاجية المتبعة في التوسع القصبي (معالجة فيزيائية وتفجير الصدر بالوضعة) مع إضافة بعض الأدوية التي تساعد في تأخير تطور المرض وأيضاً حل لزوجة المفرزات

✓ إعطاء الـ DNAase البشري إرذاذاً بشكل يومي لحل الحمض النووي للخلايا الالتهابية المخربة المسؤولة عن لزوجة المفرزات، مما يحسن وظائف الرئة ويؤخر تفاقم المرض.

✓ يستخدم الـ DNAase البشري للطفل بدءاً من عمر الـ 5 سنوات، كما يشترط لاستخدامه أن تكون الوظيفة التنفسية متوسطة ( FVC أكثر من 40%)

# العلاج تنمة

■ الموسعات القصبية: Ventolin مع أو دون Atrovent

■ الصادات: كالسيبروفلوكساسين في الحالات الحادة.

✓ تُعطى جلسات إرذاذ منتظمة من الصادات (Colomycin or Tobramycin) بين الهجمات الحادة تساعد في القضاء على العدوى المزمنة بالزوائف الزنجارية وتخفيف شدة الهجمات الحادة.

□ ملاحظة: عند الإصابة بالزوائف الزنجارية:

■ نُعالج بالأزيترومايسين الفموي 3 مرات أسبوعياً بشكل دائم، أو بالتوبراماميسين إرذاذ مرتين يومياً لأشهر متفرقة (شهر أي شهر لاً) والفرق بينهما هو أن الثاني تأثيراته الجانبية بسيطة، لذا فإن الأزيترومايسين يستعمل بحذر بسبب تأثيراته الجانبية فقد يسبب نقص سمع لا يزول إلا بإيقاف الدواء

# العلاج تنمة

■ معالجة الإصابة الهضمية:

✓ سوء الامتصاص: يعالج بتعويض الفيتامينات و الإنزيمات البنكرياسية فموياً.

✓ السكري: يعالج بالأنسولين

# الإنتذار

- كان متوسط معدل البقيا للمرضى 31 عاماً للذكور و30.5 عاماً للإناث.
- أما الآن فتحسنت البقيا بفعل المتابعة الجيدة وتطور العلاج فوصلت لحدود 40 – 45 سنة
- عادةً تكون الوفاة بسبب الإبط خاصة القصور التنفسي أو القلب الرئوي أو ذات الرئة.

