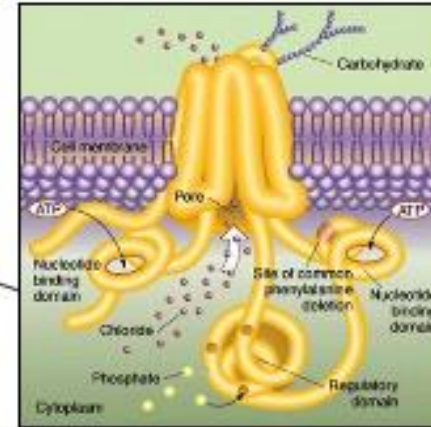
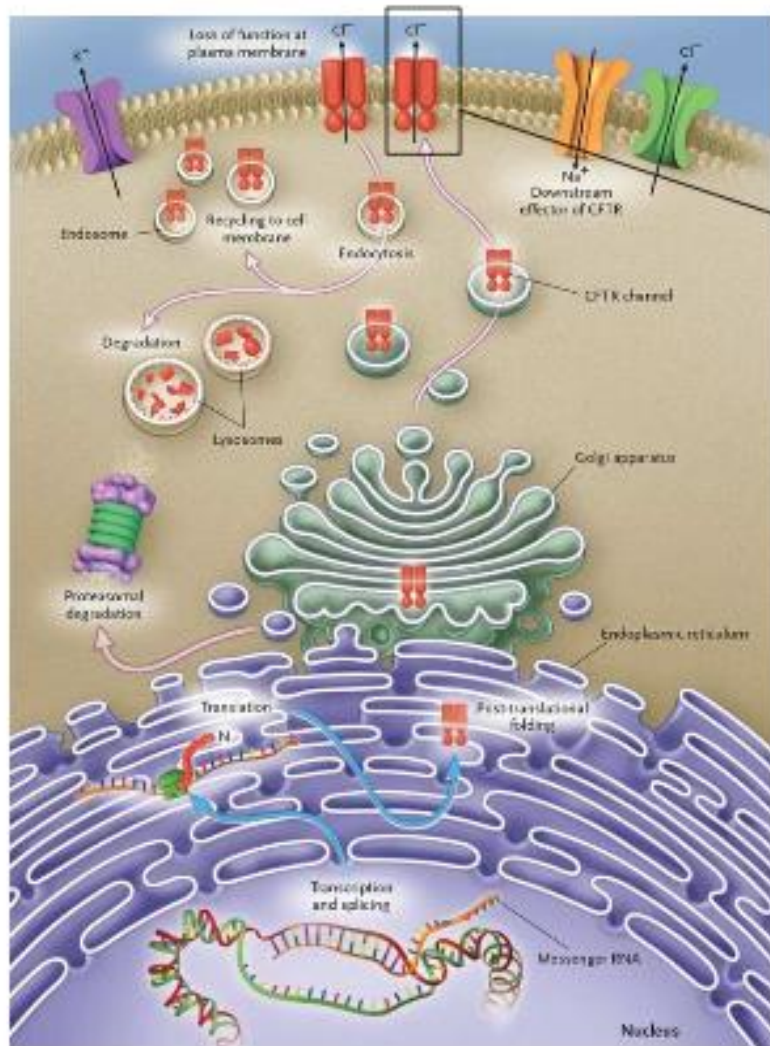


التأليف الكيسي

في الاردن

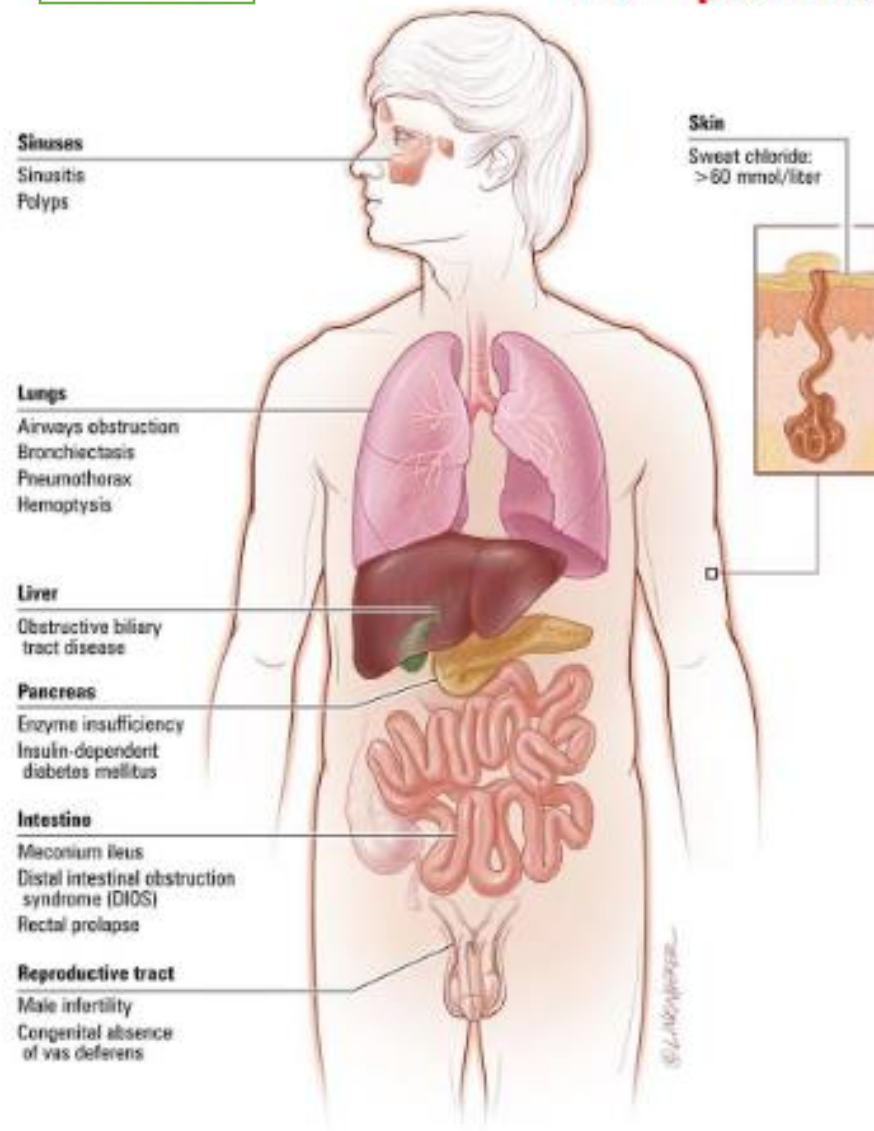
- ما هو مرض التليف الكيسي؟
- ما هي أسباب المرض؟
- كم عدد الحالات الموجوده في الأردن؟
- الخدمات و العلاجات الموجوده لمرضى التليف الكيسي في الأردن.

Pathophysiology of cystic fibrosis



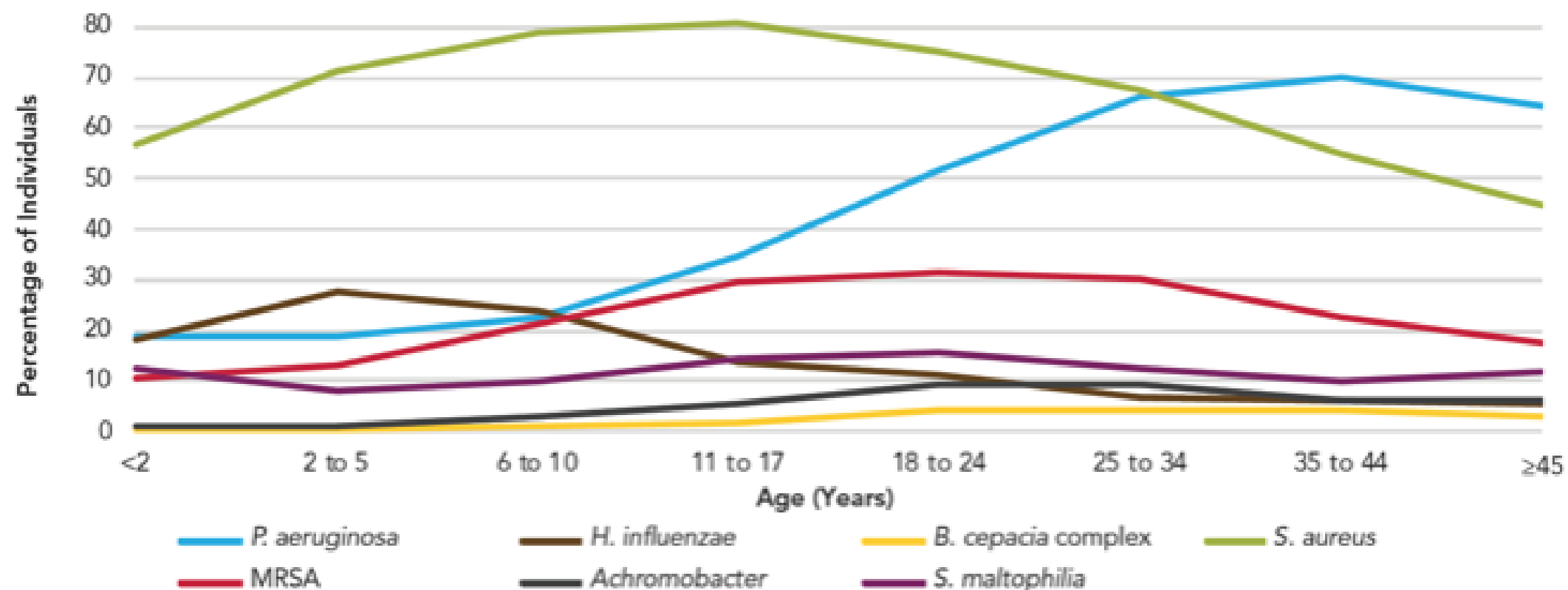
- CF is caused by mutations in the CFTR (Cystic fibrosis conductance regulator) gene on chromosome 7
- CFTR-protein
 - member of the ATP-binding cassette (ABC) transporter superfamily
 - located at the apical membrane of polarised epithelial tissues -> **multisystemic disease**
 - cyclic AMP-regulated
 - acts as a **chloride channel** and down-regulates the function of ENaC

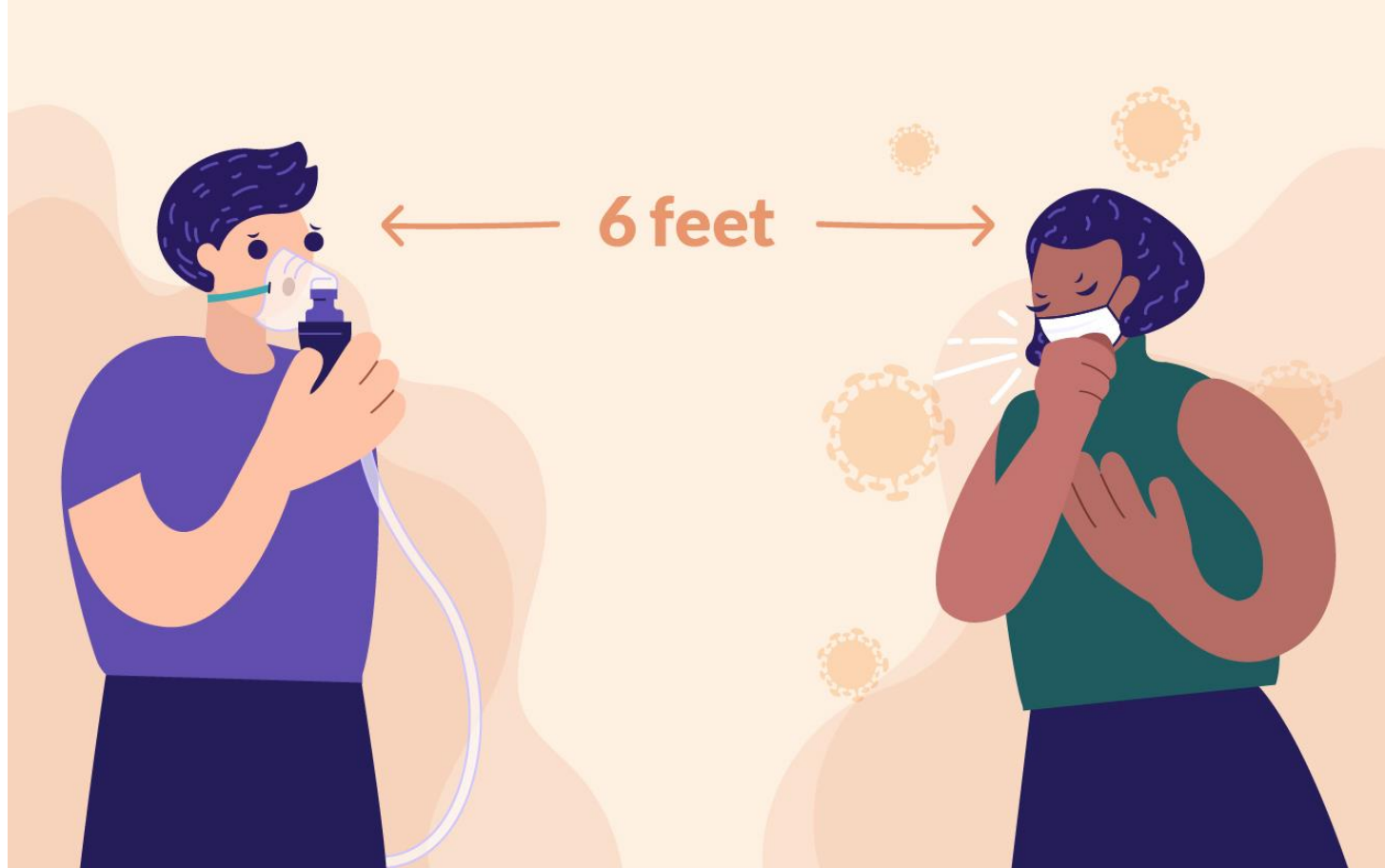
CF pathophysiology



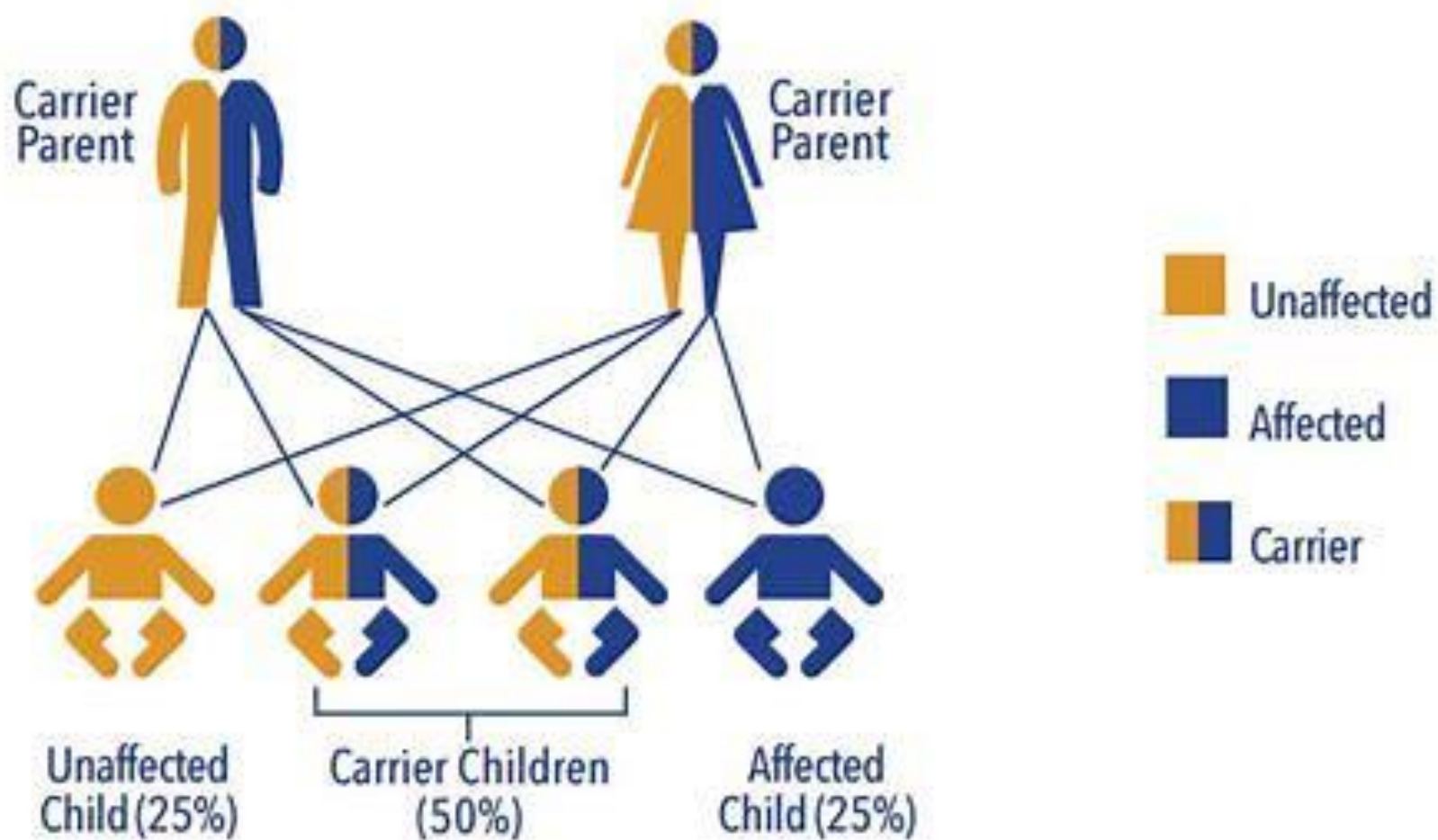
- **CF phenotype very heterogenous**, depends on
 - CFTR mutation
 - genetic background, modifier genes
 - environmental influences
 - treatment
- Genotype-Phenotype relationship
 - **Strong** for pancreatic phenotype, meconium ileus, diabetes, liver disease
 - **Variable** for lung disease
- Gene modifiers
 - Genes implicated in inflammation, immune defense, tissue repair, ion transport
 - E.g. MBL2 (Mannose-binding lectin), TGF- β 1 (Transforming growth factor), SERPINA1 (α 1-antitrypsin)

Prevalence of Respiratory Microorganisms by Age Cohort, 2018





Autosomal Recessive Inheritance Pattern



The Impact of the Complexity of Cystic Fibrosis in Jordanian Patients on the Spectrum of Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Mutations

Mona R. Bustami¹, Luay F. Abu-Qatouseh¹, Nagham A. Hussein², Walid S. Aburayyan¹, Eyad M. Mallah¹, Raeda W. Khalil³ and Tawfiq A. Arafat^{1*}

¹University of Petra, Faculty of Pharmacy, ²University of Jordan, Faculty of Medicine, ³Philadelphia University, Faculty of Science, Amman, Jordan

Received February 18, 2018; Revised April 24, 2018; Accepted May 8, 2018

- Tested 68 patients.
- Tested for 26 known CF mutations.
- 46% had an identified mutations.

<i>CFTR</i> mutation/variant	Locationexon/intron	Number of chromosomes	Proportion (%)
p.Phe508del	10	10	7.4
c.1677delTA	intron 10	6	4.4
c.IVS8-5T	intron 8	5	3.7
c.CFTR del17a-18	17a-18	4	3.0
*c.3670delA	19	4	3.0
c.CFTR dele2	2	4	3.0
p.Arg75Gln	3	2	1.5
c.1716G>A	10	2	1.5
p.Arg1066Cys	19	2	1.5
p. Gln1100Pro	19	2	1.5
p.Trp1282X	20	2	1.5
c.3849+5G>A	intron 19	2	1.5
*c.CFTR del2(ins186)	2	2	1.5
*c.296+9A>T	intron 2	2	1.5
*c.297-10T>G	Intron 3	2	1.5
p.Ala120Thr	4	1	0.7
p.Ile148Thr	4	1	0.7
*p.Thr388Met	8	1	0.7
*p.Thr760Met	13	1	0.7
p.Asp1152His	18	1	0.7
p.Ser1235Arg	19	1	0.7
p.Gly1244Glu	20	1	0.7
c.3849+10kbC>T	Intron 19	1	0.7
p.Asn1303Lys	21	1	0.7
*c.4006delA	21	1	0.7
p.Gly1244Asp	20	1	0.7
Total identified		62	45.7
Unknown		74	54.3
Number of tested chromosomes		136	100

*NOT previously reported mutation

Table2. The spectrum of *CFTR* Mutations among Jordanian CF population

تشخيص مرض التليف الكيسي

• فحص التعرق

- مستشفى الأمير حمزه
- مستشفى الملك الموسس
- المستشفى الإسلامي
- مستشفى البشير
- الخدمات الطبيه الملكيه





UCF 2011
SWEAT ANALYSIS UNIT

UCF-2011 Sweat Check
Temp: 39.5°C 7.9 mmol/L Cl⁻
Complete
<enter> to Continue

start

wash

POWER

READY



CFΔ COLLECTION SYSTEM

1 abc	2 def	3 ghi	4 jkl
5 mno	6 pqrs	7 tuv	8 wxyz
9	0	◀▶	▼▶
			cancel
			enter

- فحص الجينات ٣٤-٩٥ جين
- فحص جين بروتين التليف كامل

مراكز علاج مرضى التليف الكيسي

- مستشفى الأمير حمزه
- مستشفى الملك الموسس
- مستشفى الاميره رحمه
- الخدمات الطبيه الملكيه
- مستشفى الجامعه الاردنيه

البروتوكول العلاجي لمرضى التليف الكيسي في الاردن

- لجنة التليف الكيسي في وزاره الصحه (اخصائي صدرية و جهاز هضمي) قامت بوضع بروتوكول علاجي بناءا على الادويه الموجوده في الأردن، هذا البروتوكول سيتم اتم تعميمه على المراكز التي تعنى بالتليف الكيسي.
- اخصائي صدرية
- اخصائي جهاز هضمي
- اخصائي غدد صماء

الفحوصات الموجوده لمرضى التليف

وظائف رئه

فحوصات دم

وظائف كلى

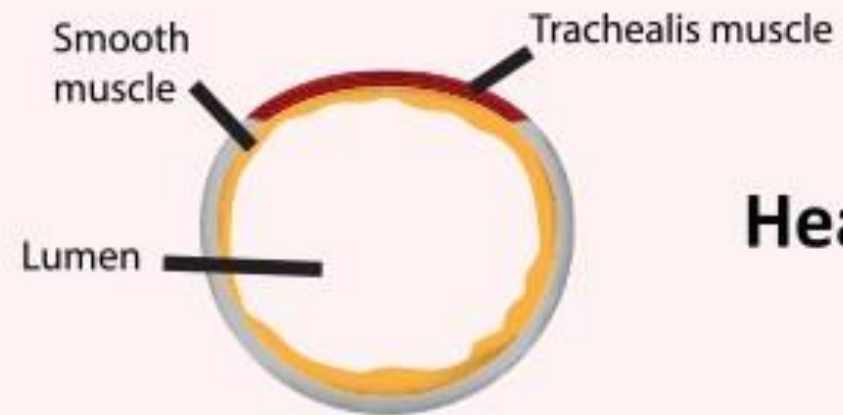
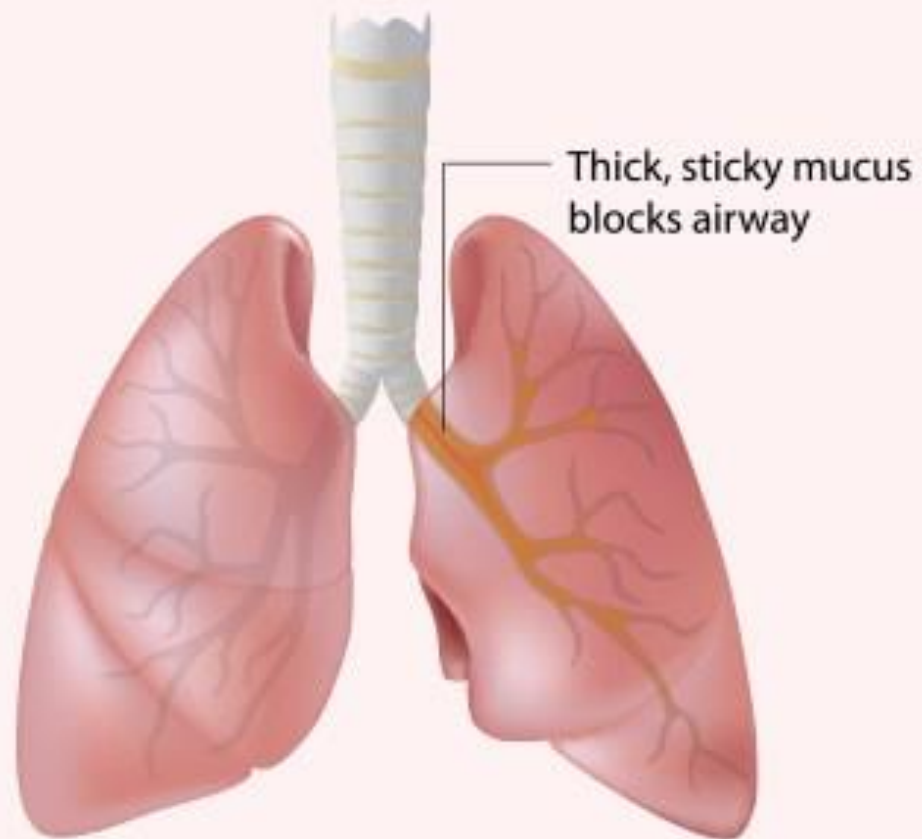
و وظائف كبد

صور طبقيه للصدر

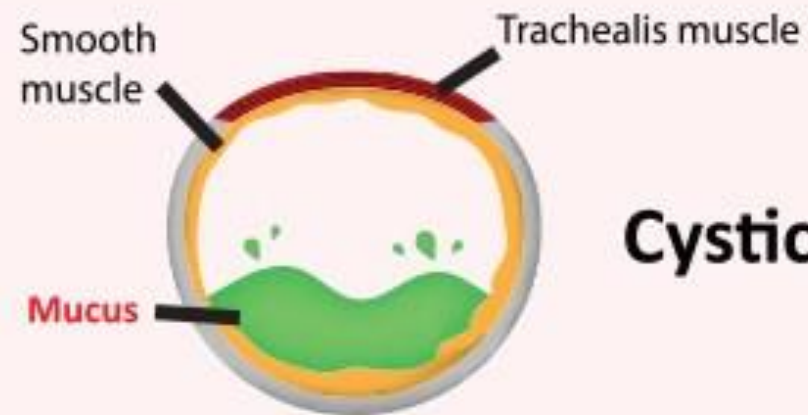


علاجات داعمه لمرضى التليف الكيسي

- اكسجين منزلي
- BIPAP
- توفير خبراء تغذيه
- توفير سبل العلاج الفيزيويثيرابي/ التخلص من البلغم
- العلاج النفسي!



Healthy



Cystic Fibrosis

Cystic Fibrosis- Physio

- Predisposing Factors/Causes: Genetic
- Management:
- Chest physiotherapy is important because helps to prevent the thick, sticky lung secretions from blocking the air tubes. This helps to reduce infection and prevent lung damage.
- ACTIVE CYCLE OF BREATHING
- POSITIVE EXPIRATORY PRESSURE
- OSCILLATING POSITIVE EXPIRATORY PRESSURE e.g. acapella, flutter.
- Teach family how to do percussions etc
- The patient needs to do exercise to keep the lungs from deteriorating and to improve physical strength and bulk.
- Stretching exercises and being taught correct posture can help.



ادويه التليف الكيسي

- Creon
- Vitamins A,D,E,K
- Hypertonic saline
- Dornase alpha
- Antibiotics
 - *Tobramycin inhaled*
 - Gentamycin, amikacin, colistin inhaled
 - IV Gentamycin, amikacin, colistin, Tazocin, Ceftazidim.
- مكمل غذائي Pediasure, Pediagain

التأمين الصحي

- المادة ١٨ من قانون التأمين الصحي تفيد انه لا تستوفى اجور من مرضى التليف الكيسي في مستشفيات وزاره الصحة.
- مستشفى الأمير حمزه يحتاج الى تحويله من المستشفيات و المراكز الصحيه.
- المستشفيات التابعه الى الجامعات الاردنيه تحتاج الى تحويله.
- منتفعي الخدمات الطبيه الملكيه يتلقون خدمه من خلالها و كذلك المدنيين عن طريق التحويل



اللجنة الوطنية لإنشاء سجل مرضى التليف الكيسي

رئيس اللجنة

عطوفة أمين عام وزارة الصحة للرعاية الصحية الأولية والأوبئة.

مقرر اللجنة

رئيس قسم الوقاية من الأمراض الوراثية والخلقية/ مديرية الأمراض غير السارية.

أعضاء اللجنة

1. مدير إدارة الرعاية الصحية الأولية
2. مدير مديرية الأمراض غير السارية
3. مدير مديرية التحول الالكتروني وتكنولوجيا المعلومات
4. مدير مديرية الشؤون القانونية
5. رئيس اختصاص الأطفال / وزارة الصحة
6. رئيس دائرة الأطفال / الخدمات الطبية الملكية
7. رئيس قسم الأطفال / الجامعة الأردنية
8. رئيس قسم الأطفال / جامعة العلوم والتكنولوجيا
9. اختصاصي أمراض صدرية أطفال/ مستشفى الأمير حمزة
10. اختصاصي جهاز هضمي/ مستشفى الأمير حمزة
11. رئيس جمعية أصدقاء التليف الكيسي الأستاذ الدكتور محمد الرواشدة
12. رئيس جمعية أصدقاء التليف الكيسي الخيرية الأردنية / السيدة بثينة الصعوب

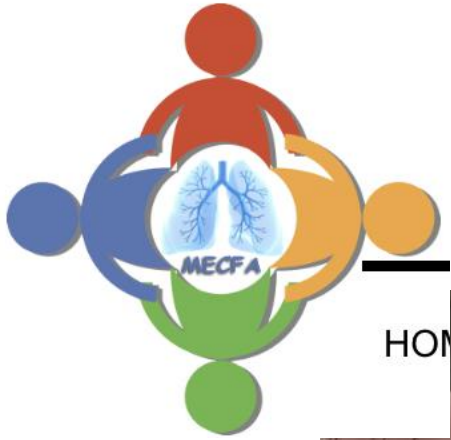
- السجل هو خارطة طريق للعنايه بمرضى التليف الكيسي
- السجل يحدد احتياجات مرضى التليف الكيسي
- السجل يساعد على التخطيط لمستقبل المرضى
- معلومات السجل سريه تامه ولا تعرف بالمرضى

JORDAN CYSTIC FIBROSIS REGISTRY DATA TOOL

Consent has been revoked (Capture date or year DD MMM YYYY)	Clearly from patients + consent form for research purposes If <18 yrs from parents		
Source of data	Pediatrician	Parents	Patient
Source contact information to seek any missing data from			
Center code/ health facility code	Drop down list for all health facilities		
Insurance presence	Yes (type and name of insurance,...)		No
I- Patient's Personal and Demographic Data			
Demographics and Patient's Personal Data			
Nationality	Jordanian	Non-Jordanian (Specify:)	
Patient code? National ID or Personal ID	Criteria: the place of residency is Jordan		
Date of birth (MM/DD/YYYY)			
Full Name	Connected with CSPD		
Gender	Male		Female
Marital Status	Single	Married	Divorced/widow
Education Level (compare it with DHS data to be matched)	Primary	Secondary	Higher Education
Place of residence	Drop down list by governorate then by city – match it with DOS Patient address:		

3.2 Other Medical Complications	
Pulmonary/Airways Select all that apply?	Drop down list - Major hemoptysis - Bronchiectasis - Pneumothorax - Fibrosis - Respiratory failure - Others (specify)
Gastrointestinal/Hep atobiliary Select all that apply?	- GERD Gastroesophageal Reflux Disease - Gastrointestinal bleeding - Abnormal Liver Function test - Cirrhosis or portal Hypertension - Pancreatitis

3.3 Lung Function (Anthropometric and Spirometry Measurements)			
The best recorded FEV I in the year or means of FEV			
FEV1 date			
Obstructive pattern	Mild	Moderate	Severe
Mixed pattern	Mild	Moderate	Severe
3.4 Height and Weight			
Height date and value			
Weight date and value			



MECFA



Diagnose

Increasing patients access to early and accurate diagnosis



Advocate

Voicing patients need for essential drugs and care



Educate

Training clinicians and allied health professionals



Join Us

Learn more about joining MECFA [here](#).

MECFA

- MECFA Middle East Cystic Fibrosis Association

- دعم جمعيه اصدقاء التليف الكيسي في الاردن
- دعم مراكز علاج التليف الكيسي من خلال مشاريع تطوير الجوده و احضار الخبراء
- تدريب الكوادر الصحيه خارج الاردن
- العمل على توفير ادويه التليف الكيسي باقل الاسعار عالميا
- تنظيم و دعم تجمعات لمرضى التليف الكيسي
- توفير مساعدات مثل اجهزه التباخير للمرضى

تطلعات مستقبلية

- تطوير السجل الوطني
- دعم مراكز علاج التليف
- عمل لجان لدراسة سبل توفير ادوية مرض التليف الكيسي

•شكرا لحسن الاستماع !