

تست غربالگری بیماریهای مادرزادی نادر برای نوزادان در بدو تولد

(نمونه برداری تست غربالگری نوزادان در بدو تولد)

انجام تست غربالگری بیماریهای نادر مادرزادی برای تمامی نوزادان در بدو تولد توصیه می‌شود (وزارت بهداشت و تأمین اجتماعی 7.4.2014) تخمین زده می‌شود که از هر سه هزار نوزاد، یک نوزاد مبتلا به بیماری است که با غربالگری قابل تشخیص است و با شروع سریع درمان، می‌توان از آسیب دائمی ناشی از آن جلوگیری کرد. بدون غربالگری، شناسایی زودهنگام اینگونه بیماریها اغلب غیرممکن است. در اغلب کشورهای غربی، این نوع غربالگری نوزادان در بدو تولد از سالها پیش آغاز شده است.

کودکان مبتلا به بیماریهای جدی مادرزادی ممکن است که در بدو تولد کاملاً سالم به نظر برسند. اولین نشانه‌های این بیماریهای نادر از نمونه تست غربالگری جستجو می‌شوند، تا بتوان بیماریها را مشاهده نمود و درمان مورد نیاز را بموقع آغاز کرد. با درمان بموقع شروع شده، می‌توان از معلولیت دائم و یا حتی مرگ کودک جلوگیری کرد.

تست غربالگری زمانی که نوزاد 2 الی 5 روز سن دارد، از چند قطره خونی که با استفاده از وارد کردن سوزن خاص یا لانتست به پاشنه نوزاد بر روی کاغذ صافی جمع آوری می‌شود، صورت می‌گیرد. اگر نتیجه تست غربالگری غیر طبیعی باشد، بلافاصله از طرف بیمارستان با خانواده تماس گرفته می‌شود. نمونه‌های جدیدی برای معاینات و بررسی‌های بیشتر از نوزاد گرفته می‌شود و پزشک اطفال وضعیت نوزاد را بررسی می‌کند. بخش زیادی از این کودکان نیز در معاینات بعدی سالم تشخیص داده می‌شوند. در باره نتیجه تست غربالگری بطور جداگانه اطلاع داده نمی‌شود ولی جواب آن از سیستم Omakanta دیده می‌شود.

غربالگری بدو تولد نوزادان، به جلوگیری از آسیبهای ناشی از بیماریهای مادرزادی مشخصی که قابل درمان هستند، کمک می‌نماید. برای محدود نوزادانی که دارای یکی از این بیماریها هستند، غربالگری و تشخیص زودهنگام، می‌توانند نجات دهنده باشند.

در ضمیمه این متن اطلاعات دقیق‌تری در باره بیماریهایی که باید غربالگری شوند، موجود است. کسب اطلاعات بیشتر در این باره

از سایت www.saske.fi



نکته مهم!

نمونه غربالگری معمولاً در بخش زایمان و در سن 2 الی 5 روزگی یعنی در ظرف 48 الی 120 ساعت پس از تولد نوزاد گرفته می‌شود. اگر در زمانی که نوزاد 36 الی 48 ساعت سن دارد از بیمارستان ترخیص شدید، می‌توان پس از ترخیص از بیمارستان نمونه‌برداری را انجام داد. اگر قبل از رسیدن نوزاد به سن 36 ساعت از بیمارستان ترخیص شدید، گرفتن نمونه با مراجعه جداگانه به آزمایشگاه و در زمانی که نوزاد 48 الی 120 ساعت سن دارد، انجام می‌شود.

در صورت نیاز می‌توانید اطلاعات بیشتری را نیز در باره نمونه‌برداری و غربالگری از آزمایشگاه بیمارستان دریافت کنید.

اطلاعاتی در باره بیماریهایی که باید غربالگری شوند:

بیماریهای مادرزادی مربوط به اختلال متابولیسم اسیدهای

آمینو و اسیدهای چرب، که از طریق غربالگری جستجو می‌شوند (از قبیل PKU، LCHADD، MCADD و GA1)، نادر هستند. اطلاعات دقیقی در باره شیوع تمامی این بیماریها در فنلاند موجود نیست، ولی تخمین زده می‌شود که سالانه دوازده کودک مبتلا به یکی از این بیماریها در فنلاند متولد می‌شود بیماریهای متابولیک مادرزادی با برنامه غذایی خاص و استفاده از محصولات و مکملهای غذایی درمان می‌شوند. برای برخی از این بیماریها درمان دارویی نیز هست.

بیماریهای متابولیکی که باید غربالگری شوند، اغلب باعث ایجاد اختلالاتی شدید در متابولیسم بدن می‌شوند. ممکن است که تولید انرژی مختل شده و یا مواد سمی در بدن جمع شوند. علائم آن می‌تواند مواردی همچون: استفراغ، رشد ضعیف، عقب‌ماندگی ذهنی یا حتی مرگ باشد. تخمین زده می‌شود که 5% (پنج درصد) از مرگهای ناگهانی ناشی از بیماریهای متابولیک مادرزادی باشند. اگر درمان بیماریهای متابولیکی که باید غربالگری شوند، به اندازه کافی زود و بموقع شروع شود، معمولاً می‌توان آنها را بطور مؤثر درمان کرد. شانس بهبودی بیماری اساساً به میزان آسیب ایجاد شده قبل از شروع درمان بستگی دارد.

اغلب بیماریهایی که غربالگری می‌شوند بصورت پنهان به ارث می‌رسند. در چنین شرایطی، تغییر عامل ژنتیکی یا جهش، از طریق ناقلین سالم جهش، از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود و بیماری فقط در زمانی بروز می‌یابد که دو فرد ناقل جهش با هم صاحب فرزند شوند و هر دوی والدین، جهش را به فرزند خود انتقال دهند. در مورد هر بارداری، زن و شوهری که هر دو ناقل جهش هستند، 25% (بیست و پنج درصد) با این احتمال خطر مواجه هستند که صاحب فرزند بیمار شوند.

کمکاری مادرزادی تیروئید یا همان هیپوتیروئیدی که عامل ایجاد آن کمبود هورمون غده تیروئید است. هورمون غده تیروئید برای رشد و تکامل یافتن مغز کودک ضروری است. فقدان آن در اولین سالهای زندگی منجر به اختلالات رشد شدید و عقب ماندگی ذهنی می‌شود. اگر کمکاری تیروئید زود تشخیص داده شده و از هفته‌های اول زندگی با داروهای تنظیم کننده هورمون تیروئید درمان شوند، رشد و تکامل کودک به حالت طبیعی پیش می‌رود. بروز هیپوتیروئیدی مادرزادی در فنلاند در حدود 1 از 2000 الی 1 از 3500 می‌باشد. این بیماری بندرت ژنتیکی می‌باشد.

رشد زیاده از حد غده فوق کلیوی بطور مادرزادی یا همان

هیپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) ناشی از اختلال در تولید هورمون استروئیدی توسط قشر غده فوق کلیوی است. این هورمونها در فعالیتهای حیاتی بدن از قبیل تنظیم قند و نمک یا الکترولیتها و تعادل مایعات بدن نقش دارند. بدون درمان، در شدیدترین اشکال بیماری، کودک ممکن است در اثر وجود اختلال در تعادل مایعات و الکترولیتهای بدن بمیرد. این بیماری ترشح هورمونهای مردانه را نیز افزایش می‌دهد. در فنلاند بروز هیپرپلازی غده فوق کلیوی در نوزادان تازه بدنیا آمده حدود 1 از 15000 الی 1 از 20000 است. درمان این بیماری با داروهای جبران کننده کمبود هورمونی صورت می‌گیرد. به کمک درمان، بیمار زندگی عادی خواهد داشت.

نقص ایمنی شدید ترکیبی (SCID) یک بیماری نادر مربوط به

نقص ایمنی ژنتیکی است که در آن سیستم دفاعی بدن دچار اختلال می‌شود. در نتیجه این نقص، توانایی دفاعی کودک در مقابله با عفونتها به میزان قابل توجهی ضعیف می‌شود و در صورت عدم درمان، این بیماری معمولاً منجر به مرگ کودک در دو سال اول زندگی می‌گردد. اگر تا قبل از بروز عفونت، بیماری تشخیص داده شده و درمان شود، اغلب کودکان می‌توانند با پیوند سلولهای بنیادی برای همیشه درمان شوند. تخمین زده می‌شود که میزان بروز این بیماری در فنلاند حدود 1 از 50000 الی 1 از 100000 مورد باشد.