



انجام تست غربالگری بیماریهای مادرزادی نادر، ناشی از اختلال متابولیسم برای نوزادان در بدو تولد (آزمایش – VasSeu)

تست غربالگری بیمار های مادرزادی ناشی از اختلال متابولیسم برای تمام نوزادان در بدو تولد توصیه میشود (7.4.2014 بهداشت و امور اجتماعی فنلاند). تقریباً از هر دو هزار نوزاد، یک نوزاد مبتلا به نوعی بیماری است که با انجام تست غربالگری قابل تشخیص می باشد و با تداوی زود هنگام میتوان از عوارض دائمی ناشی از آن جلوگیری کرد. تشخیص بموقع این بیماری ها بدون انجام تست غربالگری در اغلب مواقع غیر ممکن است. در بیشتر کشورهای غربی انجام اینگونه تست های غربالگری نوزادان در بدو تولد، سالها است که آغاز شده است.



اغلب اطفال مبتلا به بیماری های جدی مادرزادی اختلال متابولیسم، ممکن است در بدو تولد کاملاً سالم بنظر بیایند. علایم اولیه این بیماری های نادر توسط تست غربالگری جستجو میشوند تا بدین ترتیب بیماری مشاهده شده و تداوی لازم به موقع آغاز شود. تنها با آغاز تداوی سریع می توان از معلولیت دائم و یا حتی از مرگ طفل جلوگیری کرد.

آزمایش غربالگری کاری ساده است: آزمایش مذکور **دو الی پنج شبانه روز پس از تولد نوزاد و بر روی چند قطره خونی که از پاشنه نوزاد بر روی کاغذ خشک کن ریخته میشود**، صورت میگیرد. در صورت غیر طبیعی بودن جواب آزمایش، بلافاصله از بیمارستان با خانواده تماس گرفته میشود. برای تحقیقات بیشتر از نوزاد نمونه های خون بیشتری گرفته میشود و پزشک نوزاد را معاینه می کند. اکثریت این نوزادان نیز بعد از انجام بررسی های بیشتر، سالم تشخیص داده میشوند. در صورت طبیعی بودن نتیجه آزمایش غربالگری، با خانواده نوزاد تماس گرفته نمیشود.

انجام آزمایش غربالگری نوزادان تازه بدنیا آمده از عوارض تعداد مشخصی از بیمارهای مادرزادی قابل درمان، جلوگیری میکند. در مورد تعداد نادری از نوزادانی که مبتلا به یکی از این بیماریها میباشند، انجام آزمایش غربالگری و تشخیص زود هنگام ممکن است کل زندگی نوزاد را نجات دهند.

در اینجا اطلاعات بیشتری درباره بیماریهایی که با آزمایش غربالگری قابل تشخیص هستند، موجود میباشد.
اطلاعات بیشتر در این باره از سایت www.saske.fi

نکته مهم!



نمونه لازم برای انجام آزمایش غربالگری نوزادان بدو تولد (VasSeu)، در بخش زایمان و در زمانی که نوزاد 5-2 روز سن دارد، گرفته میشود. اگر قبل از اینکه نوزاد دو روزه (48 ساعت) شود از بیمارستان مرخص شوید، در اینصورت نمونه برداری مذکور در آزمایشگاه انجام میشود. دریافت راهنمایی‌های بیشتر درباره آزمایش غربالگری، از پزشکان اطفال بخش زایمان امکان پذیر می باشد.

اطلاعاتی درباره بیماریهایی که با انجام آزمایش غربالگری قابل تشخیص هستند:

با استفاده از آزمایش غربالگری گروهی از بیماریهای نادر مربوط به اختلالات سوخت و ساز متابولیسم اسیدهای آمینه و اسیدهای چرب و بیماریهای ناشی از تجمع اسیدهای آلی در بدن نیز مورد جستجو قرار میگیرند. (از جمله این بیماریها PKU، LCHAD، MCAD، GA1، MSUD یا بیماری تیروزینمی میباشند). اطلاعات دقیقی درباره شیوع این بیماریها در فنلاند موجود نمی باشد، ولی تخمین زده شده است که هر ساله ده ها کودک مبتلا به یکی از این بیماریها در کشور ما متولد میشوند. تداوی این بیماریها با استفاده از برنامه تغذیه و محصولات غذایی ویژه، صورت می گیرد.

اغلب بیماریهایی که با آزمایش غربالگری تشخیص داده میشوند، بصورت نهان به ارث میرسند. در اینصورت تغییر ژنتیکی یا جهش موجود، توسط حاملین سالم، از نسلی به نسل دیگر منتقل شده و بیماری فقط در شرایطی ظهور می کند که دو فرد حامل عامل ژنتیکی جهش یافته با همدیگر صاحب فرزند شوند که در اینصورت هر دوی آنها جهش را به نسل بعدی منتقل می کنند. بیمار بودن فرزندان زوجی که حامل عامل جهش یافته هستند در مورد هر کدام از بارداری ها 25% می باشد.

بیماری هایی که با آزمایش غربالگری قابل تشخیص هستند، اغلب باعث ایجاد اختلالات شدیدی در متابولیسم و سوخت ساز بدن میشوند. ممکن است که تولید انرژی مختل شده و مواد سمی در بدن انباشته شود. از جمله عوارض آن می توانند بعنوان مثال، استفراغ، اختلال رشد، عقب افتادگی ذهنی و یا حتی مرگ باشد. حدس زده میشود که علت 5% از موارد مرگ ناگهانی نوزادان، ناشی از بیماری های مادرزادی اختلال متابولیسم باشد. برای بیشتر بیماریهای قابل تشخیص با آزمایش غربالگری، شیوه های تداوی موثری وجود دارد. درجه پیشرفت بیماری بستگی به این دارد که چقدر ضایعه تا قبل از آغاز تداوی بیماری، ایجاد شده است.

بیماری مادرزادی کم کاری غده تیروئید یا همان هیپوتیروئیدی، ناشی از کمبود هورمون غده تیروئید می باشد. هورمون غده تیروئید برای رشد کودک و پیشرفت مغزی او ضروری است. کمبود این هورمون در سالهای اولیه زندگی منجر به اختلال رشد شدید و عقب افتادگی ذهنی میشود. درصورت تشخیص بموقع کم کاری غده تیروئید و شروع تداوی از هفته های اول آغاز زندگی نوزاد با استفاده از داروهای حاوی هورمون غده تیروئید، رشد و پیشرفت نوزاد بحالت طبیعی پیش خواهد رفت. شیوع هیپوتیروئیدی مادرزادی در بدو تولد در فنلاند در حدود یک مورد از هر 2000 الی 3000 مورد است. این بیماری بندرت ژنتیکی می باشد.

رشد بیش از حد غده فوق کلیوی بصورت مادرزادی یا همان هیپرپلازی غده فوق کلیوی (CAH) ناشی از اختلال تولید هورمونهای استروئید توسط قشر غده فوق کلیوی می باشد. این هورمونها در فعل و انفعالاتی که دارای اهمیتی حیاتی برای بدن می باشند، از قبیل تنظیم تعادل قند-، نمک و مایعات بدن نقش دارند. در شدیدترین حالات این بیماری، ممکن است که کودک درصورت عدم دریافت تداوی، در اثر اختلال شدید تعادل آب و نمک بدن، بمیرد. این بیماری باعث افزایش ترشح هورمونهای مردانه نیز میشود. میزان شیوع بیماری مادرزادی رشد بیش از حد غده فوق کلیوی در بدو تولد در حدود یک مورد از هر 10000 الی 20000 مورد است. تداوی بیماری CAH با استفاده از داروهایی که باعث جبران کمبود هورمون میشوند، صورت میگیرد.