



**آزمایش غربالگری بیماری‌های
مقایسه‌ای نو زادن**



انجمن متخصصین زنان و زایمان آمریکا

آزمایش غربالگری بیماری های متابولیک نوزادان

- بیماری متابولیکی چیست ؟
- غربالگری متابولیک نوزادان چیست؟
- روش طیف سنجی جرمی دوگانه Tandem Mass Spectrometry چه مزایایی دارد؟
- غربالگری متابولیک برای چه نوزادانی باید انجام گیرد؟
- نوزاد من سالم به نظر می رسد، آیا غربالگری هنوز لازم است؟
- چه موقع و کجا باید نمونه خون گرفته شود؟
- نحوه خون گیری از نوزاد چگونه است؟
- چرا گاهی یک نمونه خون دیگر لازم است؟
- غربالگری برای چه بیماری های متابولیکی انجام می گیرد؟

بیماری متابولیکی چیست ؟

بیماری های متابولیک مادرزادی بیماری هایی ارثی هستند که در آنها راه های سوخت و ساز مواد مختلف در بدن دچار اختلال می شود که معمولاً به دلیل اختلال عملکرد یک آنزیم است. در این بیماران به علت وقفه آنزیمی، راه متابولیکی بسته شده و ماده اولیه به محصول نهایی تبدیل نمی شود. بیماری های متابولیک معمولاً هیچ گونه علامت یا نشانه ای در هنگام تولد ندارند، و شناسایی آنها بدون آزمایش خون دشوار است.

غربالگری متابولیک نوزادان چیست؟

برنامه غربالگری متابولیک نوزادان، با یک آزمایش خون که ۴۸ ساعت بعد از تولد انجام می گیرد، اختلالات متابولیک مادرزادی را در نوزادان شناسایی می کند. از سال ۱۹۶۹، تقریباً تمام نوزادان در بسیاری از کشورهای پیشرفته این غربالگری را برای تشخیص زودهنگام بیماری های متابولیک انجام داده اند. تشخیص زودهنگام به این معناست که درمان می تواند قبل از بیمار شدن نوزاد، آغاز گردد.

هر سال، تعداد زیادی دارای یک اختلال متابولیک شناسایی می گردند. اگرچه این اختلالات قابل درمان نیستند، ولی معالجه زودهنگام با دارو یا یک رژیم غذایی خاص می تواند به بهبود نوزاد و جلوگیری از معلولیت شدید کمک کند.

روش طیف سنجی جرمی دوگانه Tandem Mass Spectrometry

چه مزایایی دارد؟

مهم ترین پیشرفت در انجام آزمایشات غربالگری، ظهور طیف سنجی جرمی MS/MS به عنوان ابزاری در تشخیص بیماری های متابولیک ارثی است که امروزه در جهان به طور گسترده مورد استفاده قرار می گیرد. ظهور این روش تعداد بیماری هایی را که می توان با سرعت و دقت بالا شناسایی

کرد افزایش داده است.

غربالگری متابولیک برای چه نوزادانی باید انجام گیرد؟
غربالگری متابولیک برای همه نوزادان باید انجام شود.

نوزاد من سالم به نظر می‌رسد، آیا غربالگری هنوز لازم است؟
بله. اغلب نوزادان با اختلالات متابولیک که با این برنامه شناسایی شده‌اند. هیچ علائم و نشانه‌ی مشهودی را بلافاصله پس از تولد نشان نداده‌اند. برای هر یک از این اختلالات، یک اشکال در یکی از ترکیبات بیوشیمیایی وجود دارد که به صورت طبیعی در بدن نوزاد تولید می‌گردد. بدون یک آزمایش خون، شناسایی این مشکلات دشوار است. غربالگری می‌تواند این اختلالات را قبل از ظهور علائم شناسایی کند و درمان‌های اولیه برای نوزاد شما قابل دسترسی است. اختلالات متابولیک می‌توانند در هر خانواده‌ای رخ دهند، حتی اگر هیچ سابقه‌ی خانوادگی از این اختلال وجود نداشته باشد.

چه موقع و کجا باید نمونه خون گرفته شود؟

بهترین زمان گرفتن نمونه خون موقعی است که نوزاد شما ۴۸ ساعت سن دارد، یا در اسرع وقت ممکن بعد از این باشد (و قبل از اینکه سن نوزاد به ۷۲ ساعت برسد). این نمونه ممکن است در بیمارستان، آزمایشگاه و یا در خانه، توسط کادر آموزش دیده پزشکی گرفته شود.

نحوه خون‌گیری از نوزاد چگونه است؟

نمونه‌ی خون با استفاده از یک وسیله به نام لانتست انجام می‌گیرد. این وسیله به منظور ایجاد یک برش کوچک در پاشنه نوزاد استفاده می‌گردد. سپس پای نوزاد به صورت آویزان قرار می‌گیرد تا جریان خون افزایش یابد و یک کلرت خون‌گیری به کار خواهد رفت تا نمونه خون روی این کاغذ مخصوص جمع گردد. پس از جمع‌آوری مقدار اندکی خون، با فشار مختصری با استفاده از یک پنبه خون قطع خواهد شد.

چرا گاهی یک نمونه خون دیگر لازم است؟

نوزادانی که با غربالگری به عنوان کودکان دارای افزایش خطر ابتلا به بیماری‌های متابولیک شناسایی می‌شوند، نیاز است تا نتیجه آزمایش آنها آن با استفاده از تست‌های تشخیصی تأیید گردد. از آن جایی که نتیجه مثبت کاذب استرس زیادی برای خانواده‌ها ایجاد می‌کند، تشخیص دقیق بیماری از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است. اگر نیاز باشد که یک نمونه خون دیگر از نوزاد گرفته شود، آزمایشگاه به شما اطلاع خواهد داد. همچنین مهم است که نمونه جدید از نوزاد شما تا حد ممکن سریع‌تر گرفته شود تا

غریبالگری نوزاد تکمیل گردد.

غریبالگری برای چه بیماری‌های متابولیکی انجام می‌گیرد؟
حدود ۳۰ بیماری متابولیک در این آزمایش با استفاده از تکنیک MS/MS بررسی خواهد شد. در صورت لزوم می‌توانید فهرست این بیماری‌ها را از آزمایشگاه درخواست کنید.



در صورت داشتن سؤالات بیشتر، با متخصص زنان و زایمان خود تماس بگیرید.

این مجموعه براساس اطلاعات و نظریات مرتبط با سلامت زنان توسط کلینیک آمریکایی متخصصین زنان و زایمان ACOG طراحی شده است. این اطلاعات یک مسیر منحصر به فرد از درمان را به منظور پیگیری دیکنه نمی‌کند و نباید به عنوان حذف دیگر روش‌های قابل قبول عملی استفاده گردند. با توجه به نیازهای فردی بیمار، محدودیت‌های ویژه هر شخص و یا مرکز درمانی، روش‌های ممکن است تغییر یابند.

گروه آزمایشگاه‌های دنا

• تهران، آزمایشگاه دنا (نیلوفر سابق)، خیابان ولیعصر، بین بیمارستان دی و پل همت، خیابان نیلو، نبش بن بست دوم
تلفن: ۴۳۹۳۶
• اسلامشهر، آزمایشگاه گامت، خیابان امام سجاده (زرافشان)، نبش کوچه ۴۱ (شهید موسوی)، پلاک ۲
تلفن: ۵۶۳۴۰۲۴۳
• کرج، آزمایشگاه دنا، خیابان طالقانی شمالی، بالاتر از خیابان بهار، نبش خیابان کاج، پلاک ۱۵۱
تلفن: ۲۶ - ۳۲۲۱۳۵۹۵
www.DNA-Lab.ir

۱	۲	۳	۴	۵	۶
۷	۸	۹	۱۰	۱۱	۱۲