



دانشگاه علوم پزشکی شیراز

بیمارستان جواد الائمه (ع) خرامه

اهمیت غربالگری نوزاد

عنوان	غربالگری نوزادان
تهیه کننده	مهشید جلال زاده کارشناس مامایی
تاییدکننده	دکتر آرزو نیاکان متخصص زنان
سال تهیه	بهار ۱۴۰۱
منبع	بسته خدمتی مراقبت از نوزاد سال ۱۳۹۰



غربالگری چیست؟

غربالگری به روش هایی اطلاق می شود که با آنها می توان افراد به ظاهر سالمی را که از نظر ابتلا به یک بیماری خاص در معرض خطر بیشتری هستند از افراد سالم شناسایی کرد. باید توجه داشت در مورد افرادی که پرخطر محسوب می شوند برای تشخیص قطعی باید آزمایش های تکمیلی انجام شود. امروزه در بسیاری از کشورها برنامه های غربالگری نوزادان به صورت گسترده در دست انجام است که با استفاده از چند آزمایش ساده بر روی خون نوزاد صورت می گیرد.

چرا باید این تست را انجام داد؟

غربالگری نوزادان برای تشخیص زودهنگام بیماری های مادرزادی بسیار خطرناک مورد استفاده قرار می گیرد. اگر این بیماری ها به موقع تشخیص داده نشوند ممکن است باعث بروز عقب

ماندگی ذهنی، کندشدن رشد جسمی و حتی مرگ شوند

تاریخچه غربالگری نوزادان:

اولین برنامه ی غربالگری نوزادان حدود نیم قرن پیش در ایالات متحد آمریکا آغاز شد و امروزه حداقل در هفتاد کشور جهان نوزادان به صورت اجباری و طبق قانون دست کم باید از نظر بیماری های کم کاری تیروئید و فنیل کتونوری مورد آزمایش قرار گیرند.

در ایران از سال ۱۳۸۱ در استان فارس تمامی نوزادان از نظر ابتلا به سه بیماری کم کاری تیروئید و فنیل کتونوری و کمبود آنزیم PD۶G (عامل بیماری فاویسم) مورد غربالگری قرار گرفتند و به تدریج از ابتدای سال ۱۳۸۵ دوبیماری شربت افرا (MSUD) نیز به مجموعه ی مزبور اضافه شد.

تست های غربالگری در چه زمانی باید انجام شوند؟

آزمایش هایی که در طرح های غربالگری مورد استفاده قرار می گیرند باید پیش از مرخص شدن نوزاد از بیمارستان و یا طی ۵ روز اول پس از تولد انجام شوند.

نمونه گیری چگونه انجام میشود؟

پس از گرم کردن پای نوزاد و تمیز کردن ناحیه ی مورد نظر با ماده ی ضد عفونی کننده ی موضعی مخصوص، با استفاده از یک سوزن خاص (لانست) که به پاشنه ی پای نوزاد زده می شود، چند قطره خون بر روی کاغذ صافی مخصوص جمع آوری شده و پس از ۳ تا ۴ ساعت در حرارت اتاق خشک می شود.

نتایج چگونه تفسیر می شوند؟

اگر نتیجه ی آزمایش غیرطبیعی باشد این بدان معنی نیست که نوزاد حتما بیمار است بلکه مفهوم آن چنین است که باید تست های تکمیلی روی خون نوزاد انجام شود و همچنین مورد مشاوره ی پزشک متخصص اطفال قرار گیرد و آنگاه در صورت تایید بیماری، درمان به سرعت آغاز گردد. روش درمان به نوع بیماری بستگی دارد و شامل رژیم های غذایی مخصوص و دارو است

چه بیماری هایی مورد غربالگری قرار می گیرند؟

طرح پیشنهادی در حال حاضر شامل شش بیماری است:

۱. کم کاری مادرزادی تیروئید: این بیماری باعث کاهش هورمونهای غده تیروئید و در نتیجه بروز عقب ماندگی جسمی و ذهنی شدید میشود. تشخیص به

موقعو درمان دارویی مانع از بروز مشکلشده و نوزاد به رشدطبیعی خود ادامه خواهد داد.

۲. فنیل کتونوری: نقص ژنتیکی آنزیم هایی که باعث مصرف فنیل آلانین در چرخه ی سوخت و ساز بدن می شوند، باعث افزایش سطح آن در بدن و ظهور آن در ادرار می گردد. در صورت عدم درمان، فنیل آلانین به بافت مغز آسیب می رساند و عقب ماندگی ذهنی بروز می کند. رژیم غذایی با فنیل آلانین کم باید تا کودکی و نوجوانی و بزرگسالی ادامه یابد تشخیص زودهنگام و درمان با رژیم های غذایی خاص سبب رشد طبیعی کودک می شود.

۳. افزایش گالاکتوز (گالاکتوزمی): نوزادان

مبتلا آنزیم مربوط به تبدیل گالاکتوز به گلوکوز ندارد. در نتیجه، شیر باید از رژیم غذایی حذف گردد. در این صورت، میزان گالاکتوز بالا می رود و به سلول ها و اندام های بدن آسیب می زند و منجر به نابینایی، عقب ماندگی ذهنی، نقص در رشد و مرگ می شود. علامت بروز آن استقرار های طولانی و شدید است.

۴. بزرگی و پرکاری مادرزادی غده ی فوق

کلیوی: بدن قادر به ساختن هورمون کورتیزول نبوده و باعث بروز عقب ماندگی جسمی و ذهنی و همچنین بروز صفات پسرانه در دختر بچه ها می شود.

۵. بیماری شربت افرا: علت این بیماری وجود اختلال

مادرزادی در جذب و استفاده از چند نوع اسید آمینه است. در نتیجه اسیدهای آمینه در خون افزایش یافته و بویی شبیه بوی شکر سوخته و یا شیر ی درخت افرا به مایعات بدن از جمله ادرار می دهد. سبب عقب ماندگی ذهنی شدید و مرگ می شود.

۶. کمبود آنزیم PD۶G (بیماری فاویسم): این

بیماری یکی از آنزیم های مهم گلبول های قرمز خون کاهش یافته و سبب از بین رفتن گلبول های قرمز پس از مصرف مواد اکسیدان نظیر برخی داروها و بافلا می شود. بیمار دچار کم خونی شدید همراه شوک، سستی و بی حالی می گردد و در نوزادان می تواند دوره ی زردی را طولانی کند.

دیگر اختلالاتی که در غربالگری قابل تشخیص هستند شامل مشکلات هورمونی و خونی است.

به طور کلی، اختلالات متابولیک و ارثی به شکل های مختلفی مانع رشد جسمی و فکری نوزاد می شود. والدین می توانند ژن یک نوع اختلال را بدون اطلاع قبلی به فرزند خود منتقل کنند. با یک آزمایش خون ساده، پزشک می تواند مواردی را که منجر به بروز مشکلاتی در نوزاد می شوند تشخیص دهد. البته این موارد بسیار نادر هستند و بیشتر نوزادان هیچ نوع نشانه ای از اختلال را در آزمایش نشان نمی دهند و سالم هستند، اما تشخیص زود هنگام و درمان مناسب می تواند آینده و سلامتی فرزند شما را به کلی تحت تاثیر قرار دهد.

