

غربالگری نوزادان چیست؟

غربالگری به روش‌هایی اطلاق می‌شود که با آنها می‌توان افراد به ظاهر سالمی را که از نظر ابتلاء به یک بیماری خاص در معرض خطر بیشتری هستند از افراد سالم شناسایی کرد. باید توجه داشت در مورد افرادی که پُرخطر محسوب می‌شوند برای تشخیص قطعی باید آزمایش‌های تکمیلی انجام شود. امروزه در بسیاری از کشورها برنامه‌های غربالگری نوزادان به صورت گسترده در دست انجام است که با استفاده از چند آزمایش ساده بر روی خون نوزاد صورت می‌گیرد و با این روش میتوان براحتی درمان را قبل از ایجاد ناهنجاری دائمی، شروع کرد.

چرا باید این تست‌ها را انجام داد؟

غربالگری نوزادان برای تشخیص زودهنگام بیماری‌های مادرزادی

بسیار خطرناک مورد استفاده قرار می‌گیرد. اگر این بیماری‌ها به موقع تشخیص داده نشوند ممکن است باعث بروز عقب‌ماندگی ذهنی، کندشدن رشد جسمی و حتی مرگ شوند.



تاریخچه غربالگری نوزادان

اولین برنامه 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 دست‌کم باید از نظر بیماری‌های کم‌کاری تیروئید و فنیل کتونوری مورد آزمایش قرار گیرند.

تست‌های غربالگری در چه زمانی باید انجام شوند؟

آزمایش‌هایی که در طرح‌های غربالگری مورد استفاده قرار می‌گیرند باید پیش از مرخص شدن نوزاد از بیمارستان و یا طی ۵ روز اول پس از تولد انجام شوند.

نمونه‌گیری چگونه انجام می‌شود؟

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

نتایج چگونه تفسیر می‌شوند؟

اگر نتیجه آزمایش غیر طبیعی باشد این بدان معنی نیست که نوزاد حتماً بیمار است بلکه مفهوم آن چنین است که باید تست‌های تکمیلی روی خون نوزاد انجام شود و همچنین مورد مشاوره پزشک متخصص اطفال قرار گیرد و آنگاه در صورت تأیید بیماری، درمان به سرعت آغاز گردد. روش درمان به نوع بیماری بستگی دارد و شامل رژیم‌های غذایی مخصوص و دارو است.

چه بیماری‌هایی مورد غربالگری قرار می‌گیرند؟

ترکیب بیماری‌های موجود در طرح‌های غربالگری نوزادان در نواحی مختلف جهان متفاوت است. طرح پیشنهادی در حال حاضر شامل شش بیماری است.

۱) کم‌کاری مادرزادی تیروئید: این بیماری باعث کاهش سطح هورمون‌های غده تیروئید و در نتیجه بروز عقب‌ماندگی جسمی و ذهنی شدید می‌شود. تشخیص به موقع و درمان دارویی مانع از بروز هر مشکلی شده و نوزاد به رشد طبیعی خود ادامه خواهد داد.

۲) فنیل کتونوری: فنیل آلانین یکی از اسیدهای آمینه مهم و ضروری بدن است. نقص ژنتیکی آنزیمی که باعث مصرف فنیل آلانین در چرخه سوخت و ساز بدن می‌شوند، باعث افزایش سطح آن در بدن و ظهور آن در ادرار می‌گردد. در صورت عدم درمان، سطح بالای فنیل آلانین به بافت مغز آسیب می‌رساند و عقب‌ماندگی ذهنی بروز می‌کند. تشخیص زودهنگام و درمان با رژیم‌های غذایی خاص سبب رشد طبیعی کودک می‌شود.

۳) افزایش گالاکتوز (گالاکتوزمی): کودکان مبتلاء به این بیماری به دلیل نقص ژنتیکی در تولید برخی آنزیم‌ها قادر به استفاده از قند موجود در شیر (گالاکتوز) نخواهند بود. به همین دلیل گالاکتوز خون بالا رفته و می‌تواند سبب بروز آب مروارید و آسیب شدید کبدی و مغزی گردد. اولین علامت بروز آن استفراغ‌های طولانی و شدید است و در صورت عدم درمان، عوارض بسیار خطرناکی به دنبال دارد.

۴) بزرگی و پرکاری مادرزادی غده فوق کلیوی: در این بیماری بدن قادر به ساختن هورمون کورتیزول نبوده و این نقیصه باعث بروز عقب‌ماندگی جسمی و ذهنی و همچنین بروز صفات پسرانه در دخترچه‌ها می‌شود. تشخیص و درمان به موقع بیماری از بروز عوارض مزبور پیشگیری می‌کند.

۵) بیماری شربت افرا: علت بروز این بیماری وجود اختلال مادرزادی در جذب و استفاده از چند نوع اسید آمینه است. در نتیجه سطح این اسیدهای آمینه در خون افزایش یافته و بویی شبیه بوی شکر سوخته و یا شیر درخت افرا به مایعات بدن از جمله ادرار می‌دهد. تجمع اسیدهای آمینه مزبور به عقب‌ماندگی ذهنی شدید و حتی مرگ منجر می‌شود.



بیمارستان فوق تخصصی مدائن



shutterstock.com · 1733710922

سلامتی روز افزون شما آرزوی ماست

راهنمای غربالگری نوزادان

واحد آموزش سلامت - ۱۴۰۱

MA-EP-PA-76-01



شما میتوانید برای سهولت استفاده از مطالب آموزشی، از

اسکن کد QR استفاده بفرمایید.



بیمارستان تخصصی و فوق تخصصی مدائن
تهران، خیابان انقلاب، نرسیده به چهارراه ولی عصر،
خیابان صبا جنوبی
تلفن: ۶۶۴۶۵۳۵۵ و ۸-۶۶۴۰۵۷۰۵ داخلی نوزادان ۲۲۷
شماره تماس جهت راهنمایی مادران:
۰۹۳۰۲۹۸۲۰۸۰

وب سایت WWW.Madaenhospital.COM

۶) کمبود آنزیم G6PD (بیماری فاویسم): در این بیماری یکی از

آنزیم‌های مهم گلبول‌های قرمز خون کاهش یافته و در نتیجه سبب از بین رفتن گلبول‌های قرمز پس از مصرف مواد اکسیدان نظیر برخی داروها و باقلا می‌شود. بیمار سریعاً دچار کم‌خونی شدید همراه شوک، سستی و بی‌حالی می‌گردد و نیز این بیماری در نوزادان می‌تواند دوره زردی را طولانی کند.

شیوع این بیماری‌ها در ایران چقدر است؟

در ایران از سال ۱۳۸۱ در استان فارس تمامی نوزادان از نظر ابتلاء به سه بیماری کم‌کاری تیروئید، فنیل کتونوری و کمبود آنزیم G6PD (عامل بیماری فاویسم) مورد غربالگری قرار گرفتند و به تدریج از ابتدای سال ۱۳۸۵ دو بیماری دیگر، یعنی افزایش گالاکتوز و بیماری شربت افرا (MSUD) نیز به مجموعه مزبور اضافه شد.

