

## غربالگری نوزادان چیست؟

غربالگری نوزادان به تشخیص بیماری های جدی اما نادر در هنگام تولد کمک می کند. هنگامی که نوزاد به دنیا می آید، آزمایش های خاصی به نام غربالگری نوزادان انجام می دهد. این شامل غربالگری خون، شنوایی و قلب است.

نوزاد شما ممکن است با یک بیماری متولد شود اما ممکن است در ابتدا هیچ علامتی از این مشکل را نشان ندهد. اگر بیماری اولیه با غربالگری نوزادان تشخیص داده شود، اغلب قابل درمان است. درمان زودهنگام مهم است، زیرا ممکن است به جلوگیری از مشکلات جدی تر در نوزاد کمک کند.

## غربالگری نوزادان چه زمانی انجام می شود؟

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 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 ابتلاء به سه بیماری کم کاری 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. نوزادان پس از تولد، هنگامی که ۳ تا ۵ روزه هستند، غربالگری می شوند.

## غربالگری نوزادان سه بخش دارد:

**آزمایش خون:** غربالگری نوزادان با آزمایش خون برای بررسی شرایط نادر اما جدی انجام می شود برای نمونه گیری از نوزادان، 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 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 سپس به آزمایشگاه ارسال میشود.

**غربالگری شنوایی:** در این آزمایش میزان شنوایی بررسی می شود. برای این آزمایش، هدفون های کوچکی را در گوش نوزاد قرار می دهند و از رایانه های خاصی برای بررسی نحوه واکنش کودک به صدا استفاده می کند.

**غربالگری قلب:** این آزمایش برای غربالگری نوزادان برای گروهی از بیماریهای قلبی به نام نقایص مادرزادی مهم قلب (که CHD های بحرانی یا CCHD نیز نامیده می شوند) استفاده می شود. برای این غربالگری از یک آزمایش ساده به نام پالس اکسی متری استفاده می کند. پالس اکسی متری میزان اکسیژن خون نوزاد را با استفاده از دستگاه پالس اکسی متر و سنسورهایی که بر روی پوست کودک قرار گرفته است، بررسی می کند.

## اگر نتایج غربالگری نوزادان طبیعی نباشد چه می شود؟

اگر نتایج غربالگری نوزاد طبیعی نیست، ممکن است به این معنی باشد که او نیاز به آزمایش بیشتری دارد.

## اگر یکی از فرزندان شما دارای یک بیماری باشد، آیا فرزندان دیگر نیز دچار آن می شود؟

بسیاری از بیماریهایی که توسط غربالگری نوزادان تشخیص داده میشوند، ارثی هستند. وراثت به معنای چیزی است که از طریق ژن از والد به فرزند منتقل می شود. ژن ها دستورالعمل هایی برای نحوه رشد و عملکرد بدن ذخیره می کنند.

هنگامی که یک فرزند در یک خانواده دارای بیماری ارثی است، احتمال داشتن برادر یا خواهر مشابه با این بیماری بیشتر از زمانی است که هیچ فرزندی در خانواده دارای این بیماری نباشد.

اگر فرزندی دارید و می خواهید فرزند دیگری داشته باشید، با پزشک خود یا مشاور ژنتیک صحبت کنید. مشاور ژنتیک فردی است که به شما در مورد ژن ها، نقایص مادرزادی و سایر بیماریهایی که در خانواده ها وجود دارد، و نحوه تأثیر آنها بر سلامتی شما و سلامت نوزاد آموزش دیده است.

گاهی اوقات کم شنوایی ارثی نیست. به عنوان مثال، می تواند ناشی از عفونت در دوران بارداری باشد. در این مورد، معمولاً در بارداری دیگر اتفاق نمی افتد.

## در چه مواردی غربالگری نوزادان باید تکرار شود؟

برخی از نوزادان باید آزمایش های غربالگری خود را تکرار کنند. این موارد عبارتند از:

- خون کافی برای انجام آزمایش غربالگری گرفته نشده
- اولین آزمایش غربالگری نوزاد نتیجه روشنی نداشت یا نتیجه آن خارج از محدوده طبیعی بود
- نوزاد نارس متولد شده و خون دریافت کرده
- نوزاد نارس متولد شده و قبل از شروع تغذیه منظم با شیر مادر یا شیر خشک به صورت داخل وریدی تغذیه شده است.

## چه بیماری هایی مورد غربالگری قرار می گیرند؟

در حال حاضر در ایران بیماریهای زیر مورد غربالگری قرار میگیرند:

- کم کاری مادرزادی تیروئید: این بیماری باعث کاهش سطح هورمون های غده تیروئید و در نتیجه بروز عقب ماندگی جسمی و ذهنی شدید می شود. تشخیص به موقع و درمان دارویی مانع از بروز هر مشکلی شده و نوزاد به رشد طبیعی خود ادامه خواهد داد.

- فنیل کتونوری: فنیل آلانین یکی از اسیدهای آمینه مهم و ضروری بدن است. نقص ژنتیکی آنزیم‌هایی 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.
- 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.
- 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 دختر بچه‌ها می‌شود. تشخیص و درمان به موقع بیماری از بروز عوارض مزبور پیشگیری می‌کند.
- 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.
- 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.

منابع:

[/https://raisingchildren.net.au](https://raisingchildren.net.au)

[/https://www.marchofdimes.org](https://www.marchofdimes.org)