



آزمایش های غربالگری نوزادان



نوزادان بعد از تولد برای تشخیص انواع مشکلات مادرزادی و ژنتیکی تحت آزمایشات غربالگری قرار می گیرند. توصیه میشود که این آزمایشها برای شناسایی مشکلات نوزادان به منظور درمان سریع، جلوگیری از معلولیت و نجات جان آنها انجام شود. این ناهنجاریها، اغلب بیماریهای متابولیسیمی مادرزادی هستند که در آنها تولید یا تجزیه مواد مغذی برای تامین انرژی و حفظ بافتهای سالم، با مشکل رو به رو میشود.

تستهای غربالگری نوزادان عبارتند از:

کم کاری تیروئیدی مادرزادی: زمانی که غلظت هورمونهای تیروئیدی در جریان خون نوزاد کاهش پیدا کند نشان دهنده بیماری کم کاری تیروئیدی می باشد. این بیماری می تواند یا به دلیل اختلال در ساختمان غده تیروئید و یا به دلیل نقص در بیوسنتز هورمونهای تیروئیدی بروز کند. نوزادان مبتلا به این بیماری در زمان تولد به دلیل تأمین هورمونهای تیروئیدی توسط مادر، فاقد علائم بالینی می باشند. این بیماری در صورت عدم تشخیص و درمان به موقع، یکی از شایع ترین علت های بروز عقب ماندگی ذهنی به شمار میرود.

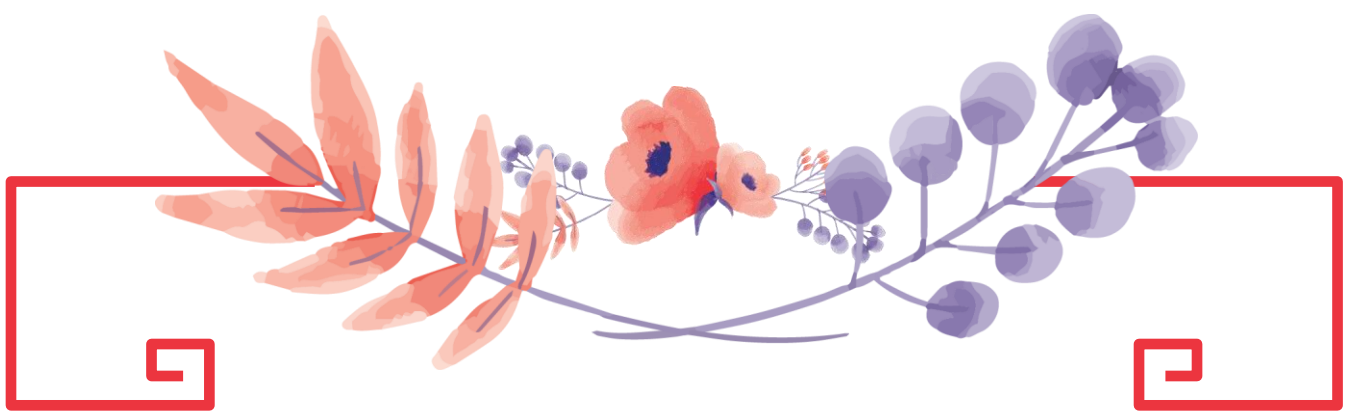
فنیل کتونوری: فنیل کتونوری یک بیماری متابولیک ارثی می باشد که در اثر اختلال در متابولیسم فنیل آلانین ایجاد می شود. تجمع اسید آمینه فنیل آلانین در مایعات بدن موجب صدمات جدی به مغز می شود. کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی به نظر می رسد و در صورت عدم تشخیص و درمان به موقع دچار عقب ماندگی ذهنی می شود. برای غربالگری این بیماری، در روز سوم تا پنجم پس از تولد، نمونه گیری از پاشنه پای نوزاد صورت می گیرد.

کمبود آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز: کمبود این آنزیم شایع ترین نقص ژنتیکی می باشد که حدود ۲۰۰ میلیون نفر در جهان به این بیماری مبتلا هستند. این آنزیم از جمله آنزیم های حیاتی در تمام سلولهای بدن به شمار می رود. در افراد مبتلا به نقص G6PD غشای گلبول قرمز پاشیده می شود و فرد به بیماری فاویسم مبتلا می شود. نوزادان مبتلا به این بیماری به علت همولیز دچار زردی می شوند. شیرخواران مبتلا به این بیماری اغلب دچار عقب ماندگی ذهنی، اختلالات حرکتی و تعادلی، تشنج، کاهش شنوایی، اختلالات گفتاری و غیره می شود.

تهران، خیابان پاسداران،
بوستان هشتم، پلاک ۱۴۶

۲۲۵۵۹۰۹۲

www.nikoolab.com



سایر بیماری‌هایی که اغلب مورد توجه متخصصان قرار می‌گیرند و نوزادان را از جهت ابتلا به آنها بررسی می‌کنند، عبارتند از:

کم‌خونی داسی شکل:

کم‌خونی داسی شکل نوعی کم‌خونی می‌باشد که در آن سلول‌های قرمز خون، شکل طبیعی خود را از دست داده و نمی‌توانند عملکرد طبیعی خود را داشته باشند. تشخیص و درمان به‌موقع این بیماری بسیار با اهمیت می‌باشد

سیستیک فیبروزیس:

در بیماری سیستیک فیبروزیس، راه‌های هوایی ریه‌ی نوزاد تحت تأثیر قرار می‌گیرد. شیوع این ناهنجاری ژنتیکی یک تولد در ۲۰۰۰ تولد می‌باشد. از اندازه‌گیری میزان کلر موجود در مایع عرق نوزاد می‌توان نوزادان را برای ابتلا به این بیماری غربالگری نمود..

هیپرپلازی آدرنال مادرزادی:

اختلال غدد آدرنال (فوق کلیوی) سبب از دست دادن شدید نمک، کم‌آبی بدن و افزایش غیرطبیعی هورمون جنسی مردانه می‌شود. در صورت عدم تشخیص و عدم درمان به‌موقع، نوزاد ظرف هفت تا ۱۴ روز می‌میرد. بنابراین تشخیص و درمان به‌موقع آن بسیار با اهمیت می‌باشد.

غربالگری شنوایی:

توصیه می‌شود نوزاد قبل از ترک بیمارستان از لحاظ شنوایی مورد ارزیابی قرار گیرد. تشخیص اختلال شنوایی و مداخله‌ی مناسب تا قبل از سن شش ماهگی نوزاد، اهمیت زیادی دارد.

بیماری ادراری شربت افرا:

نوزادان مبتلا به بیماری ادراری شربت افرا، فاقد آنزیمهایی هستند که برای متابولیسم سه اسیدآمینه‌ی لوسین، ایزو لوسین و والین لازم هستند. عدم تشخیص به‌موقع این بیماری در افراد موجب عقب‌ماندگی ذهنی، ناتوانی جسمی و در نهایت مرگ می‌شود. ادرار این افراد بوی شربت سوخته می‌دهد.