



پردى

آزمایشگاه پارسیو اورژانس
آزمایشگاه پارسیو

آزمایش های غربالگری بیماری های متابولیک مادر زادی (NBS)

بهترین زمان انجام این آزمایش چه زمانی است؟

بهترین زمان انجام این آزمایش، اولین روزهای پس از تولد ۴۸ تا ۷۲ ساعت و تغذیه با شیر مادر می باشد.

اگر شما نتوانستید این آزمایش را چند روز اول تولد نوزادتان انجام دهید، آیا انجام این آزمایش بعد از آن نیز برای فرزند شما می تواند مفید باشد؟

جواب این سوال هم «آری» است. زیرا بعضی از بیماریهای متابولیک ممکن است حتی تا سالهای اول زندگی نیز بروز نکنند، بنابراین انجام این آزمایش حتی تا سن دو سالگی می تواند برای کودک شما مفید باشد.

تفاوت آزمایش غربالگری بیماری های متابولیک NBS با آزمایش غربالگری نوزادان که در مراکز بهداشت انجام می شود چیست؟

در آزمایش NBS حدود ۳۰ نوع بیماری بصورت همزمان قابل تشخیص است در صورتیکه در آزمایش غربالگری نوزادان که در مراکز بهداشت انجام می شود فقط ۲-۳ نوع بیماری بررسی می گردد.

درمان بیماریهای متابولیک چیست؟

درمان ممکن است شامل داروهای خاص یا رژیم غذایی باشد.

مشهد - خیابان احمد آباد - مقابل بیمارستان قائم

۰۵۱-۳۸۴۴۲۰۱۶

ساختمان شماره ۷۳

www.pardislab.com Email:info@pardislab.com



آیا اگر شما سابقه فامیلی فرزند عقب مانده ذهنی و جسمی ندارید و یا دیگر کودکان شما سالم هستند، باز هم انجام این آزمایش ضروری است؟

جواب این سوال «آری» است. در حقیقت بسیاری از کودکان مبتلا به این اختلالات سابقه قبلی فامیلی ندارند. البته این خطر در خانواده هایی که سابقه قبلی ندارند به مراتب کمتر از خانواده هایی است که سابقه حضور فرزند عقب مانده جسمی و ذهنی دارند.

آیا اگر کودک شما در هنگام تولد سالم به نظر می رسد باز هم انجام این تست ضروری است؟

جواب این سوال هم «آری» است. کودکان مبتلا به بیماری های متابولیک در ابتدای تولد سالم به نظر می رسند. علائم این بیماریها در ابتدای تولد یا قابل تشخیص نیستند، یا اینکه به سادگی با علائم سایر بیماریهای رایج اشتباه گرفته می شوند. تشخیص قطعی این بیماریها فقط با آزمایش غربالگری میسر می شود. معمولا نشانه های بیماری وقتی ظاهر می شوند که برای درمان بسیار دیر است. انجام این آزمایش به پژشک کمک می کند تا این اختلالات را قبل از تبدیل شدن به بیماری تشخیص دهد.



این است که در بسیاری از این بیماریها، میزان پاسخ به درمان بستگی به زمان تشخیص بیماری دارد. هر چه بیماری زودتر تشخیص داده شود، شанс بیشتری برای درمان آنها وجود دارد. خوشبختانه بسیاری از بیماری‌های متابولیک ارثی درمان پذیرند ولی لازم است با انجام تست‌های تشخیصی و احراری طرح‌های غربالگری هر چه سریع‌تر، این بیماری‌ها شناسایی شده و کار درمان بیمار آغاز شود. تاخیر در درمان باعث بروز مشکلات عمدۀ ای نظری ناتوانی‌های جسمی، عقب ماندگی ذهنی و حتی مرگ نوزادان می‌شود. تحقیقات نشان می‌دهد حدود ۵۰ درصد از موارد مرگ ناگهانی نوزادان به علت بیماری‌های متابولیک تشخیص داده نشده و در نتیجه درمان نشده است. تحقیقات متعدد نشان داده اند که پیشگیری از بیماری‌های متابولیک به مراتب از درمان آنها کم‌هزینه است. بنابراین در حال حاضر در بسیاری از کشورهای دنیا، انجام تست غربالگری نوزادان اجباری است.



آزمایش غربالگری بیماری‌های متابولیک چگونه انجام می‌شود؟ برای انجام آزمایش غربالگری، فقط چند قطره خون از نوزاد گرفته می‌شود. با همین چند قطره خون می‌توان حدود ۳۰ نوع بیماری متابولیک را تشخیص داد.

آزمایش غربالگری بیماری‌های متابولیک مادرزادی چیست؟

آزمایش غربالگری بیماری متابولیک، برای شناسایی نوزادان یا کودکان مبتلا به بیماری‌های متابولیک مادرزادی است. انجام این آزمایش برای همه نوزادان لازم است زیرا برخی از آنها با اینکه ظاهراً سالم هستند، مبتلا به گروهی از بیماری‌های خطرناک به نام بیماری‌های متابولیک هستند. بیماری‌های متابولیک به گروهی از اختلالات گفته می‌شوند که در آن‌ها سوخت و ساز یک یا چند نوع ماده غذایی (پروتئین، قند، چربی) اختلال داشته و کودک نمی‌تواند از این مواد برای رشد و تکامل استفاده کند. حتی ممکن است گروهی از این مواد غذایی به جای کمک به رشد کودک، برای او حالت سمی داشته و بسیار خطرناک باشند.

چرا انجام آزمایش غربالگری بیماری‌های متابولیک نوزادان ضروری است؟

در حال حاضر، بسیاری از صاحب نظران شیوع بیماری‌های متابولیک ارثی را بیشتر از یک فرد مبتلا در هر ۶۰۰ تولد می‌دانند. با توجه به ارثی بودن این بیماریها، بدیهی است که ازدواج‌های فamilی می‌تواند تاثیر به سزاوی در افزایش شیوع این بیماریها داشته باشد. به نظر می‌رسد که در جامعه ما، شیوع ازدواج‌های فamilی حدود ۳۰ برابر بیشتر از جوامع غربی است. بنابراین بطور منطقی انتظار می‌رود که بیماری‌های متابولیک مادرزادی در جامعه ما از شیوع به مراتب بالاتری برخوردار باشند.

نکته حائز اهمیت در مورد بیماری‌های متابولیک مادرزادی



مادر عزیز، پدر گرامی:

قدم نو رسیده مبارک! پس از نه ماه انتظار، نوزاد کوچکتان را در آغوش کشیده‌اید. وقتی صدای اولین گریه اش را می‌شنوید، انگار تمام دنیا در همان صدا خلاصه شده است. میوه یک زندگی، که قرار است شیرین باشد و شیرینی ببخشد، یک موجود کوچک دوست داشتنی که مثل گلبرگ گل آسیب پذیر و لطیف است، پس باید خیلی مواطن بش باشید. اگر مراقبتهای اولیه از نوزاد اصولی باشد، شما را از عمری نگرانی و اضطراب در مورد تندرنستی فرزندتان، نجات می‌دهد اما خدای ناکرده با کمی کوتاهی، ممکن است که روزهای سختی را برای خود و فرزندتان رقم بزنید.

شاید این سوال در بد و تولد نوزاد، در ذهن بسیاری از والدین مطرح شود: **آیا می‌توان کاری انجام داد تا از بروز بیماری‌های ذهنی و جسمی در کودکان جلوگیری کرد؟** پاسخ مثبت است، چرا که تنها با چند قطره خون و انجام آزمایش‌های غربالگری نوزادان، می‌توان خطر بروز بسیاری از بیماری‌های ذهنی و جسمی را در نوزادان به حداقل رساند. به آزمایش‌هایی که برای تشخیص برخی بیماری‌ها در تعداد زیادی از افراد با صرف زمان نسبتاً کم انجام می‌شود، آزمایش غربالگری گفته می‌شود.