

مروری کوتاه بر آزمایشات غربالگری نوزادان تازه متولد شده - بخش ۲



تشخیص به هنگام، امکان درمان را فراهم کرده و ممکن است از بروز مشکلات جدی جلوگیری کند. از آنجایی که برخی از نوزادان با بیماری های جدی ولی قابل درمان متولد می شوند. این بیماری ها می تواند در هر کسی، حتی بدون سابقه خانوادگی وجود داشته باشد. با یک آزمایش خون، پزشکان می توانند بیماری های نادر ژنتیکی، بیماری های مرتبط با هورمون و متابولیسمی را که می تواند باعث مشکلات جدی سلامت شود را بررسی کنند.

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.

آزمایش ها باید پیش از مرخص شدن نوزاد از بیمارستان و یا طی ۵ روز اول پس از تولد انجام شوند. به طور کلی آزمایش خون ۲۴ تا ۴۸ ساعت پس از تولد انجام می شود. این زمان بندی مهم است، زیرا ممکن است بیماری های خاص در صورتی که نمونه خون قبل از ۲۴ ساعت گرفته شود شناسایی نشوند. همچنین اگر خون پس از ۴۸ ساعت گرفته شود، می تواند تاخیر تهدید کننده حیات در مراقبت از نوزادی که بیماری را دارد وجود داشته باشد. در اکثر موارد می توان، همه آزمایشات را فقط با استفاده از چند قطره خون از پاشنه پا انجام داد. ابتدا پس از گرم و تمیز کردن پای نوزاد، ناحیه مورد نظر را ضد عفونی کرده و با استفاده از یک سوزن خاص (لانست) که به پاشنه

شرایط مختلفی که ممکن است در بدو تولد وجود داشته باشد (مادرزادی)، می تواند بر سلامتی نوزاد تاثیر بگذارد. این شرایط بسیار نادر است، اگرچه در خانواده های خاص یا گروه های قومی شیوع بیشتری دارند. این اختلالات از مشکلاتی مثل اختلال در برخی مواد مغذی (متابولیکی)، مشکلات هورمونی (غدد درون ریز)، تولید اشکال غیر طبیعی هموگلوبین و پروتئین حامل اکسیژن در گلبول های قرمز خون را در برمی گیرد. بسیاری از آن ها قابل کنترل بوده تا کودک بتواند رشد کند و زندگی نسبتا طبیعی را داشته باشد. در صورت شناسایی سریع و درمان بیماری، می توان از عقب ماندگی ذهنی و معلولیت های جدی مادام العمر جلوگیری کرد، یا آن ها را به حداقل رساند. 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

پای نوزاد زده می‌شود، چند قطره خون بر روی کاغذ صافی مخصوص جمع‌آوری می‌شود. اگر نتیجه آزمایش غیرطبیعی 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 شود. روش درمان به نوع بیماری بستگی دارد و شامل رژیم‌های غذایی مخصوص و دارو است.

البته برای برخی از آزمایشات، مانند فنیل کتونوریا (PKU) و کم کاری تیروئید مادرزادی (CH)، مهم است که پس از تولد خیلی زود انجام نشوند زیرا ممکن است در صورت بروز اختلال در ۲۴ ساعت اول حیات آن‌ها به طور دقیق مشخص نشود. مدت زمان لازم برای نتایج آزمون به نوع آزمایش و آزمایشگاه بستگی دارد. به طور کلی، نتایج غربالگری نوزادان از ۱۰ تا ۱۴ روز از زمان نمونه‌گیری در دسترس خواهد بود. اگر کودک به آزمایش بیشتری نیاز داشته باشد، پزشک تصمیم‌گیرنده است.

توصیه می‌شود که نوزادان از نظر ۳۴ اختلال اصلی و ۲۶ اختلال ثانویه غربالگری شوند. آزمایش‌های غربالگری نوزادان تازه متولد شده، به دسته‌های زیر تقسیم می‌شود:

- **مشکلات متابولیسمی:** مشخص است که متابولیسم فرآیندی است که، مواد غذایی را به انرژی تبدیل کرده و بدن می‌تواند برای حرکت، فکر و رشد استفاده کند. آنزیم‌ها پروتئین‌هایی هستند که با تسریع واکنش‌های شیمیایی در سلول‌ها به سوخت و ساز بدن کمک می‌کنند. بیشتر مشکلات متابولیسمی هنگامی اتفاق می‌افتد که برخی از آنزیم‌ها آنطور که باید عمل نمی‌کنند. اختلالات متابولیسمی در غربالگری نوزادان مانند بیماری فنیل کتونوریا PKU، بیماری ادرار شربت افرا

- **فنیل کتونوریا:** فنیل آلانین یکی از اسیدهای آمینه 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 دفع از ادرار می‌گردد. در صورت عدم درمان، سطح بالای فنیل آلانین به بافت مغز آسیب می‌رساند و عقب‌ماندگی ذهنی بروز می‌کند. تشخیص زود هنگام و درمان با رژیم‌های غذایی خاص سبب رشد طبیعی کودک می‌شود.

- **مشکلات هورمونی** (اختلالات غدد درون ریز) در غربالگری نوزادان، 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.

- **نقص هموگلوبین (هموگلوبین پروتئینی در گلبول‌های قرمز خون است که اکسیژن را در سراسر بدن حمل می‌کند):** مثل کم‌خونی سلول داسی شکل، بتا تالاسمی

- **سایر اختلالات مثل: گالاکتوزمی، فیبروز کیستیک، نقص ایمنی مرکب شدید (SCID)**

گالاکتوزمی: کودکان مبتلا 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.

بیماری فاویسم در این بیماری آنزیم (G6PD) گلبول‌های قرمز کاهش یافته و در نتیجه سبب از بین رفتن گلبول‌های قرمز پس از مصرف مواد اکسیدان نظیر باقلا و برخی داروها می‌شود. بیمار دچار کم‌خونی شدید همراه شوک وی‌حالی می‌گردد. این بیماری در نوزادان می‌تواند دوره زردی را طولانی کند.

غربالگری اختلالات ارثی در نوزادان در معرض خطر
آزمایش‌های غربالگری برای بیماری‌های ارثی، ممکن است براساس سابقه خانوادگی درخواست شوند.

این آزمایش‌ها شامل تشخیص جهش‌های ژنی خاص و یا تغییر در DNA مرتبط با یک اختلال است که اغلب در یک خانواده یا اعضای یک گروه قومی خاص رخ می‌دهد. هنگامی که والدین نگران این هستند که یک بیماری خاص در خانواده آنها وجود داشته باشد. مانند دیستروفی عضلانی دوشن، سندرم x شکننده یا دیگر اختلالات کروموزومی نوزادان، بیماری تائ ساکس، کم‌خونی داسی شکل، سیستیک فیبروز که ممکن است تقاضا کنند که نوزاد آن‌ها مورد آزمایش قرار گیرد.

برخی از والدین درخواست می‌کنند که DNA نوزاد آنها برای شناسایی و پیشگیری از خطر مثل بیماری دیابت نوع ۱، سرطان سینه و سرطان تخمدان و سرطان کلون که ممکن است دیرتر آشکار شود مورد آزمایش قرار گیرد.

اختلال	نوع اختلال
Propionic acidemia (PROP)	متابولیک: اسید امی
Methylmalonic acidemia (methylmalonyl-CoA mutase, MUT)	
Methylmalonic acidemia (cobalamin disorders; Cbl A, B)	
Isovaleric acidemia (IVA)	
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency (3-MCC)	
3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG)	
3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG)	
Holocarboxylase synthase deficiency (MCD)	
β-Ketothiolase deficiency (BKT)	
Glutaric acidemia type I (GA1)	
Carnitine uptake defect/carnitine transport defect (CUD)	متابولیک: اکسیداسیون اسید چرب
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCAD)	
Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD)	
Long-chain L-3 hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHAD)	
Trifunctional protein deficiency (TFP)	متابولیک: اسید آمینه
Argininosuccinic aciduria (ASA)	
Citrullinemia, type I (CIT)	
Maple syrup urine disease (MSUD)	
Homocystinuria (HCY)	
Classic phenylketonuria (PKU)	غدد درون ریز
Tyrosinemia, type I (TYR I)	
Primary congenital hypothyroidism (CH)	
Congenital adrenal hyperplasia (CAH)	هموگلوبین
S,S disease (Sickle cell anemia) (Hb SS)	
S,β-thalassemia (Hb S/βTh)	
S,C disease (Hb S/C)	

به موقع، کمتر از ۲٪ کودکان مادران مبتلا به ویروس، بیمار می شوند. اگر وضعیت HIV مادر، قبل، حین بارداری یا هنگام زایمان مشخص نشده باشد، پزشکان توصیه می کنند که این آزمایش برای نوزاد انجام شود. درمان زود هنگام نرخ ابتلا نوزاد به ویروس HIV را کاهش می دهد. همچنین در درمان مادران مبتلا به ایدز در دوران بارداری، اقدامات احتیاطی در هنگام تولد و پرهیز از شیردهی می تواند خطر انتقال عفونت از مادر به کودک را به حداقل برساند.

جدول ۱) اختلال اصلی؛ در جدول بالا خلاصه ای از اختلال اصلی است که کمیته مشورتی در مورد اختلالات توارثی نوزادان و کودکان (SACHDNC) نوزادان تازه متولد از نوامبر ۲۰۱۶ توصیه به غربالگری می کند.

آزمایش غربالگری هپاتیت B در نوزادان تازه متولد شده

تشخیص عفونت فعال هپاتیت B در زنان باردار از اهمیت زیادی برخوردار است. زنان در معرض خطر، باید دوباره هنگام زایمان غربالگری شوند. اگر مادری در طول بارداری آزمایش نشده است، بهتر است نوزادش مورد آزمایش غربالگری هپاتیت قرار گیرد تا در صورت لزوم، از بدو تولد تحت درمان قرار بگیرد و خطر ابتلا به هپاتیت B به حداقل برسد. بدون درمان، حدود ۴۰٪ از نوزادان، از مادران مبتلا به هپاتیت B به هپاتیت مزمن مبتلا و باعث آسیب های کبدی می شوند.

منابع:

- دستورالعمل غربالگری نوزادان وزارت بهداشت / چک لیست پایش و نظارت آزمایشگاه های غربالگری نوزادان - غربالگری دوران بارداری و نوزادی Neonatal and Prenatal Screening / شهلا فرشیدی / رویان پژوه، ۱۳۹۶.
- آزمون های غربالگری در دوران بارداری / محسن فارسی، معصومه پاشاپور / انتشارات آموزش های بنیادی ۱۳۹۶
- بررسی بیماری های متابولیک ارثی Meta- of Approach Disorders bolic / شهلا فرشیدی، ۱۳۹۹.

آزمایش های ژنتیکی می توانند روی خون، انواع دیگر مایعات بدن و بافت ها انجام شوند.

بیماری های عفونی، به طور معمول، نوزادان فقط در صورتی برای بیماری های عفونی آزمایش می شود که علائم داشته باشد. در حال حاضر، نوزادان بدون علائم ممکن است برای دو بیماری عفونی تحت غربالگری قرار گیرند: HIV و هپاتیت B.

معمولاً این آزمایش های غربالگری نوزادان، تنها در دو صورت انجام می شود؛ هنگامی که مادر نوزاد این بیماری را داشته باشد یا اگر در دوران بارداری مادر آزمایش انجام نداده وضعیت بیماری اش نامشخص است.

برخی از کشورها، آزمایش HIV نوزادان را اجباری کرده اند با این که نوزاد ممکن است هیچ نشانه ای از عفونت نداشته باشد، اما ممکن است در دوران بارداری یا تولد مبتلا شود. در آن هنگام، درمان می تواند سریعاً پس از زایمان برای محافظت از سلامت نوزاد انجام شود.

آزمایش غربالگری HIV در نوزادان تازه متولد شده، ویروس نقص سیستم ایمنی انسانی (HIV) ویروسی است که باعث ایدز می شود. این عفونت می تواند در دوران بارداری، زایمان یا شیردهی از مادر بیمار به فرزندش منتقل شود. اگر مادری که مبتلا به HIV است در دوران بارداری تحت درمان نباشد، کودک ۱ به ۴ احتمال ابتلا را دارد. ولی با این حال، با درمان