



تاخیر در درمان باعث بروز مشکلات عمده ای نظیر ناتوانی های جسمی، عقب ماندگی ذهنی و حتی مرگ نوزادان می شود. تحقیقات نشان می دهد حدود ۵۰٪ از موارد مرگ ناگهانی نوزادان به علت بیماری های متابولیک تشخیص داده نشده و در نتیجه درمان نشده است.

تحقیقات متعدد نشان داده است که پیشگیری از بیماری های متابولیک به مراتب از درمان آن ها کم هزینه تر می باشد. بنابراین در حال حاضر در بسیاری از کشورهای دنیا، انجام تست غربالگری نوزادان اجباری است. آزمایش غربالگری بیماری های متابولیک مادرزادی چگونه انجام می شود؟ برای انجام آزمایش غربالگری، فقط چند قطره خون از نوزاد گرفته می شود. با همین چند قطره خون می توان بیش از ۳۰ نوع بیماری متابولیک را تشخیص داد.

آیا اگر شما سابقه فامیلیی 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. درحقیقت 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.



مادر عزیز، پدر گرامی:

قدم نورسیده مبارک! پس از نه ماه انتظار، نوزاد کوچکتان را در آغوش کشیده‌اید. وقتی صدای اولین گریه اش را می شنوید، به نظر می رسد که 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 مواظبش باشید. اگر مراقبتهای اولیه از نوزاد اصولی باشد، شما را از عمری نگرانی و اضطراب در مورد تندرستی فرزندتان، نجات می دهد اما خدای ناکرده با کمی کوتاهی، ممکن است که روزهای سختی را برای خود و فرزندتان رقم بزنید.

شاید این سوالی باشد که در بدو تولد نوزاد، در ذهن بسیاری از والدین مطرح شود: آیا می توان کاری انجام داد تا از بروز بیماری های ذهنی و جسمی در کودکان جلوگیری کرد؟ پاسخ مثبت است، چرا که تنها با چند قطره خون و انجام آزمایش های غربالگری نوزادان، می توان خطر بروز بسیاری از بیماری های ذهنی و جسمی را در نوزادان به حداقل رساند. به آزمایش هایی که برای تشخیص برخی بیماری ها در تعداد زیادی از افراد با صرف زمان نسبتاً کم انجام می شود، آزمایش غربالگری گفته می شود.

آزمایش غربالگری بیماری های متابولیک مادرزادی چیست؟

آزمایش غربالگری بیماری متابولیک، برای شناسایی نوزادان یا کودکان مبتلا به بیماری های متابولیک مادرزادی است. انجام این آزمایش برای همه نوزادان لازم است زیرا برخی از نوزادان با اینکه ظاهراً سالم به نظر می رسند، مبتلا به گروهی از بیماری های خطرناک به نام بیماری های متابولیک مادرزادی هستند. بیماری های متابولیک مادرزادی به گروهی از اختلالات گفته می شوند که در آن ها سوخت و ساز یک یا چند نوع ماده غذایی (پروتئین، قند، چربی) اختلال داشته و کودک نمی تواند از این مواد برای رشد و تکامل خود 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 بیماری های متابولیک مادرزادی نوزادان ضروری است؟

در حال حاضر، بسیاری از صاحب نظران شیوع بیماری های متابولیک ارثی را در کشورهای غربی بیشتر از یک فرد مبتلا در هر ۶۰۰ تولد می دانند. با توجه به ارثی بودن این بیماری ها، بدیهی است که ازدواج های فامیلی می توانند تاثیر به سزایی در افزایش شیوع این بیماری ها داشته باشد. به نظر می رسد که در جامعه ما، شیوع ازدواج های فامیلی حدود ۳۰ برابر بیشتر از جوامع غربی است. بنابراین بطور منطقی انتظار می رود که بیماری های متابولیک مادرزادی در جامعه ما از شیوع به مراتب بالاتری برخوردار باشند.

نکته حائز اهمیت در مورد بیماری های متابولیک مادرزادی این است که در بسیاری از این بیماری ها، میزان پاسخ به درمان بستگی به زمان تشخیص بیماری دارد. هر چه بیماری زودتر تشخیص داده شود، شناس بیشتر برای درمان آن ها وجود دارد. خوشبختانه اکثر بیماری های متابولیک ارثی درمان پذیرند ولی لازم است با انجام تست های تشخیصی و اجرای طرح های غربالگری هر چه سریع تر این بیماری ها شناسایی شده و کار درمان بیمار آغاز شود.



آزمایش غربالگری بیماری های متابولیک مادرزادی (NBS)



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 ۳-۲ نوع بیماری بررسی می گردد.

درمان بیماری های متابولیک مادرزادی چیست؟

درمان ممکن است شامل داروهای خاص یا رژیم غذایی باشد.

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 هستند. علائم این بیماری ها در ابتدای تولد یا قابل تشخیص نیستند یا اینکه به سادگی با علائم سایر بیماری های رایج اشتباه گرفته می شوند. تشخیص قطعی این بیماری ها فقط با آزمایش غربالگری میسر می شود. معمولاً نشانه های بیماری وقتی ظاهر می شوند که برای درمان بسیار دیر است. انجام این آزمایش به پزشک کمک می کند تا این اختلالات را قبل از تبدیل شدن به بیماری تشخیص دهد.

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 بیماری های متابولیک ممکن است حتی تا سال های اول زندگی نیز بروز نکنند. بنابراین انجام این آزمایش حتی تا سن دو سالگی می تواند برای کودک شما مفید باشد.

