



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346

ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



اطلاعاتی برای والدین غربالگری (اسکرینینگ) نوزادان

تذکر

جواب غربالگری شنوایی همان لحظه به شما داده می‌شود و در دفترچه زرد رنگ هم ثبت می‌شود. مشاهدات به همراه جواب به مراکز که در آن آزمایشات کنترلی انجام می‌شود فرستاده می‌شود. نتایج آزمایش که بر روی کارت غربالگری ثبت شده است در اختیار مرکز غربالگری قرار می‌گیرد و در آنجا اقدامات و هماهنگی‌های لازم انجام می‌شود.

درمان به موقع نمی‌تواند از همه پیامدهای بیماری‌های ذکر شده جلوگیری کند. درمان سریع به کودک مبتلا در بیشتر مواقع امکان رشد عادی را می‌دهد.

نکات مهم برای انجام آزمایشات

- شرکت در آزمایشات غربالگری نوزادان اختیاری است. با توجه به اطلاعات موجود باید در مورد شرکت یا عدم شرکت در این معاینات تصمیم‌گیری کرد. موافقت شما فقط انجام آزمایش بیماری‌های نامبرده را شامل می‌شود.
- مسئله حفاظت از داده‌های شخصی هم رعایت می‌شود: کاملاً واضح است که نتایج آزمایشات اسرار پزشکی محسوب می‌شود و محرمانه می‌ماند و بدون رضایت شما در اختیار شخص ثالث قرار نخواهد گرفت. شما می‌توانید رضایت‌نامه خود را هر زمان که بخواهید پس بگیرید.
- هزینه آزمایشات خون و نیز غربالگری شنوایی را بیمه دولتی پرداخت می‌کند. هزینه بیمارانی که خصوصی بیمه هستند معمولاً از طرف شرکت بیمه پرداخت می‌شود. اطلاعات بیشتر را می‌توانید از شرکت بیمه خود و یا مرکز کمک‌رسانی خود دریافت کنید.

اگر درباره غربالگری نوزادان سوالی دارید به زایشگاه خود، دکتر کودکانی که دارید و یا به ماما مراجعه کنید. شما همیشه این امکان را دارید سوالات خود را نزد پزشکان مطرح کنید.

اعضای غربالگری نوزادان برای شما و فرزندتان آرزوی موفقیت می‌کنند.

بیماری‌هایی که در غربالگری نوزادان بررسی می‌شوند

هیپرپلازی مادرزادی آدرنال
اختلال هورمونی با نقص در غدد فوق کلیوی: بروز صفات مردانه در دختران، احتمال مرگ به دلیل از دست دادن نمک بدن. درمان از طریق مصرف هورمون (احتمال ابتلا: از حدود هر ده هزار کودک یک نفر).

نقص بیوتینیداز
اختلال در استفاده از ویتامین بیوتین: تغییرات پوست، بروز اختلالات شنوایی و بینایی، بروز اختلالات ذهنی و حرکتی. درمان از طریق مصرف بیوتین (احتمال ابتلا: از حدود هر هشتاد هزار نوزاد یک نفر).

اختلالات متابولیکی کاربنتین
اختلال در اکسیداسیون اسیدهای چرب: بحران‌های متابولیک، گما، احتمال منجر شدن به مرگ. درمان از طریق رژیم غذایی مخصوص (احتمال ابتلا: ۱/۱۰۰۰۰۰).

گالاکتوزمی
اختلال متابولیک در لاکتوز: نابینایی، معلولیت ذهنی و جسمی، اختلال عملکرد کبدی، احتمال منجر شدن به مرگ. درمان از طریق رژیم غذایی مخصوص (احتمال ابتلا: ۱/۴۰۰۰۰).

گلوکزیک اسیدوری نوع یک
اختلال ناشی از افزایش اسیدهای آمینه: بحران‌های متابولیک، اختلالات حرکتی دانمی. درمان از طریق رژیم غذایی مخصوص (احتمال ابتلا: ۱/۸۰۰۰۰۰).

هیپوتیروئیدی
کمکاری تیروئید مادرزادی: اختلال شدید در رشد ذهنی و جسمی. درمان از طریق مصرف هورمون (احتمال ابتلا: ۱/۴۰۰۰).

ایزو و آلتریک اسیدمی
اختلال ناشی از افزایش اسیدهای آمینه: بحران‌های متابولیک، گما، معلولیت ذهنی. درمان از طریق رژیم غذایی مخصوص (احتمال ابتلا: ۱/۵۰۰۰۰).

نقص اسید کوا دهمیدروژناز زنجیرکوتاه
نقص هیدروکسی اسید کوا دهمیدروژناز بلند: نادر، نقص، اسید کوا دهمیدروژناز با زنجیره بسیار بلند
اختلالات در اکسیداسیون اسیدهای چرب: بحران‌های متابولیک، گما، مشکلات ماهیچه‌ای و ضعف ماهیچه‌های قلب، احتمال منجر شدن به مرگ. درمان از طریق اجتناب از گرسنه شدن و یا در صورت لزوم رژیم غذایی مخصوص (احتمال ابتلا: از حدود هر ده هزار نوزاد یک نفر و در بیماری از حدود هر هشتاد هزار نوزاد یک نفر).

فیروز سیستیک
بیماری ارثی، اختلال در میزان نمک موجود در غدد عرق، سفت و چسبنده شدن ترشحات در مجرای تنفسی و ارگان‌های دیگر با التهاب دانمی.

بسته به ژنتیک اشکال مختلف دارد. مبتلایان وزن نرمال ندارند و رشد بدی دارند. کارکرد ریه و لوزالمعده را تحت تاثیر قرار می‌دهد. درمان از طریق تغذیه‌درمانی، فیزیوتراپی و داروها (احتمال ابتلا: ۱/۳۳۰۰).

فنیل‌کتونوری و بیماری ادرار شربت افرا
اختلالات متابولیک اسیدهای آمینه: تشنج، اختلال شدید در رشد ذهنی و جسمی. درمان از طریق رژیم غذایی مخصوص (احتمال ابتلا: در بیماری فنیل‌کتونوری از حدود هر ده هزار نوزاد یک نفر و در بیماری ادرار شربت افرا هر دویست هزار نوزاد یک نوزاد).

اختلال شنوایی
آسیب‌های رایج دستگاه حسی در سنین کودکی، دلایل متعدد، تا حدی به همراه بیماری‌های دیگر (قلب، کلیه، اختلال بینایی). تشخیص زودرس و درمان‌های لازم پیش‌شرط رشد ذهنی و زبانی هستند. تشخیص دیر هنگام منجر به آسیب‌های دانمی می‌شود. درمان و رسیدگی زودرس، تهیه سمعک و در صورت لزوم کاشت حلزون (احتمال ابتلا: ۱/۱۰۰۰-۳).



برای تشخیص اختلالات
مادرزادی نوزادان

Layout: an | Charité CFM Foto-Grafik-Video | Foto: T. Buchholz, W. Peitz, A. Behrens, Zeichnung: Lea-Emely Buchholz | CC BY-NC-ND/3.0/DEUTSCH.indd



Kompetenznetz
Neugeborenen-Screening

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



چه زمانی و چگونه آزمایشات انجام می‌شود؟

آزمایشات غربالگری در طول دو سه روزگی نوزاد (۲۶ تا ۷۲ ساعت بعد از تولد) و در صورت لزوم به همراه دومین دوره از آزمایشات تشخیص زودرس بیماری‌ها (او ۲) انجام می‌شود. برای غربالگری متابولیکی و هورمونی چند قطره خون (از رگ یا پاشنه پا) گرفته می‌شود و روی فیلتر کاغذی که برای این کار در نظر گرفته شده چکانده می‌شود و بعد از خشک شدن سریع به آزمایشگاه غربالگری فرستاده می‌شود. در آزمایشگاه نمونه‌ها برای تشخیص بیماری‌های مورد نظر با روش‌های بسیار حساس بررسی می‌شوند. غربالگری فیبروز سیستیک طی یک آزمایش سه مرحله‌ای و متشکل از دو آزمایش بیوشیمی (ارزیابی آنزیم پانکراس و تریپسین) و یک آزمایش ژنتیک صورت می‌گیرد تا بتوان میزان تکرار آزمایشات را تا آنجایی که امکان دارد کاهش داد. برای غربالگری شنوایی پاسخ‌های آکوستیکی تولید شده توسط گوش داخلی نوزاد در واکنش به محرک‌های صوتی را اندازه گیری می‌کنند و این تست با قرار دادن یک پروب کوچک در مجرای گوش خارجی کاملاً بدون درد انجام می‌گیرد (تست گسیل‌های صوتی گوش) و یا دیومتری اتوماتیک انجام می‌شود. به منظور پردازش صدا، پالس‌های الکتریکی از طریق عصب، از گوش داخلی به مغز ارسال می‌شود و پاسخ مغز را به صدا ارزیابی و بررسی می‌کنند.

چه کسی از جواب آزمایش باخبر می‌شود؟

جبه غربالگری متابولیکی و هورمونی به فرستنده نمونه خون (زایشگاه و یا دکتر کودکان) و با فاصله چند روز و به صورت کتبی فرستاده می‌شود. نتیجه غربالگری فیبروز سیستیک به دلیل گذراندن مراحل متعدد می‌تواند تا چهارده روز طول بکشد. معمولاً جواب آزمایش به والدین فرستاده نمی‌شود.

در واقع عدم دریافت جواب = نشانه خیر خوب است.

فقط در صورت مشاهده نشانه‌های بیماری که باید بلافاصله درمان شود فوراً به به والدین و یا به فرستنده اطلاع می‌دهند. برای ثبت در کارت آزمایش غربالگری شماره تلفن و آدرسی را که در روزهای اولیه بعد از تولد نوزاد در دسترس هستید را بدهید. اگر نتیجه آزمایش به هر دلیل دیگری قابل تشخیص نبود، آزمایشگاه غربالگری از طریق پست و یا از طریق فرستنده از شما می‌خواهد که برای خونگیری مجدد بروید.

نتیجه آزمایش به چه معناست؟

نتیجه آزمایش غربالگری نتیجه پزشکی محسوب نمی‌شود و نیاز به تکرار آن بدین معنا نیست که کودک بیمار است. بعضی مواقع خون گرفته شده برای انجام همه آزمایشات کافی نیست، آزمایش خون زودتر از موعد صورت گرفته تا بتوان همه بیماری‌ها را با اطمینان تشخیص داد و یا این که نتیجه آزمایش لب مرز است و باید کنترل شود. حتی در شرایط نادر، زمانی که نتیجه آزمایش حاکی از ابتلا به یک بیماری می‌باشد، تشخیص نهایی به حساب نمی‌آید و باید بعد از انجام آزمایشات دیگر به نتیجه قطعی رسید. اگر از شما خواسته شد که آزمایشات نوزادان تکرار کنید، لطفاً سریع این کار را انجام دهید. مرکز تشخیص و درمان به شما نزدیکترین وقت را می‌دهند. این به نفع فرزند شماست که تشخیص قطعی داده شود. اگر نتایج اندازه گیری در شنوایی‌سنجی خوب نبود به این معنا نیست که فرزند شما بد می‌شود، بلکه نتیجه غربالگری باید کنترل شود. اولین اندازه‌گیری حتی‌الامکان باید در زایشگاه انجام شود، نشانی مراکز کنترل و یا کلینیک‌های تخصصی را از مرکز غربالگری دریافت می‌کنید. اگر نتیجه غربالگری فیبروز سیستیک مشکوک بود کودک به یک مرکز تخصصی فیبروز سیستیک معرفی می‌شود، زیرا از هر پنج کودک دارای علائم هشداردهنده تنها یک کودک به این بیماری مبتلاست. در آنجا معمولاً آزمایشی به نام «تست عرق» برای تشخیص قطعی انجام می‌گیرد که بدون خطر و بدون درد است و نتیجه آزمایش سریع مشخص می‌شود. احتمالاً انجام آزمایشات دیگر هم ضروری باشد.

آیا این بیماری‌ها قابل درمان هستند؟

تمام بیماری‌های ذکر شده مادرزادی هستند و به همین دلیل نمی‌توان به طور کامل آنها را مداوا کرد. البته برای همه بیماری‌ها دوره درمانی وجود دارد که می‌توان از اثرات بیماری پیشگیری کرد و یا آنها را کاهش داد و یا کیفیت زندگی را بهتر کرد. این در صورتی است که مرحله درمان تخصصی به اندازه کافی به موقع شروع شود. در صورت احتمال ابتلا به بیماری و یا بروز بیماری پزشکان متخصص آماده مشاوره و رسیدگی هستند. اگر با انجام غربالگری شنوایی برای بار دوم هم میزان شنوایی فرزندتان به طور قطع مشخص نشد، در مراکز تخصصی آستانه شنوایی اندازه‌گیری می‌شود. این معاینه بدون درد است و زمانی که کودک خواب است صورت می‌گیرد. اگر مشخص شود فرزندتان دارای محدودیت شنوایی است بلافاصله درمان متناسب با آن آغاز می‌شود. با رسیدگی به‌موقع پیشرفت زبانی کودک دارای اختلال شنوایی تقریباً امیدبخش خواهد بود.

والدین گرامی،

فرزند شما یا به زودی به دنیا می‌آید و یا تولد او نزدیک است. شما می‌خواهید که فرزندتان سالم رشد کند. این برگه به شما در مورد آزمایشات غربالگری نوزادان که چند روز بعد از تولد فرزندتان انجام می‌شود اطلاعات لازم را می‌دهد. شنوایی‌سنجی مهم است چرا که در صورت وجود اختلال شنوایی رشد زبانی به تاخیر می‌افتد یا حتی متوقف می‌شود.

چرا آزمایشات غربالگری انجام می‌شود؟

بسیاری از بچه‌ها سالم به دنیا می‌آیند ولی استثنائاتی هم وجود دارد. تقریباً از هر هزار نوزاد یک نفر در معرض ابتلا به اختلالات متابولیک مادرزادی نادر و یا اختلال عملکرد اعضای بدن (مثلاً اختلال شنوایی) می‌باشد که هیچ علائم بیرونی ندارد. بسیاری از بیماری‌ها را تا حد امکان به فاصله کمی بعد از تولد می‌توان با روش‌های امیدبخش درمان کرد و یا میزان مرگ و میر را کاهش داد و از بسیاری از آسیب‌های دائمی پیشگیری کرد و یا آن را تقلیل داد. به همین دلیل برای چنین بیماری‌هایی سلسله آزمایشات قانونی و مشخصی انجام می‌شود که غربالگری نوزادان هم جز آنها می‌باشد.

با انجام این معاینات به تامین سلامتی فرزند خود کمک می‌کنید.

آزمایشات برای تشخیص چه بیماری‌هایی

انجام می‌شود؟

بیش از سی سال است که در آلمان آزمایشات غربالگری نوزادان انجام می‌شود. با انجام این آزمایشات بیماری‌های مادرزادی مانند کمکاری تیروئید مادرزادی، هیپرپلازی مادرزادی آدرنال، نقص بیوتینیداز، گالاکتوزمی و فنیل‌کتونوری با موفقیت تشخیص داده می‌شود. روند انجام این آزمایشات در سالهای اخیر بهتر شده است، اختلالات دیگری مانند اختلالات مربوط به پروتئین‌ها و اسیدهای چرب که قابل درمان هستند شناخته شده‌اند و اختلالات شنوایی تشخیص داده شده‌اند. بعضی از بیماری‌ها ارثی هستند که غربالگری به تشخیص علائم (سلسله آزمایشات ژنتیک) ژنتیکی (ارثی) آن می‌پردازد. از سال ۲۰۱۶ تشخیص بیماری فیبروز سیستیک نیز صورت می‌گیرد و گاهی لازم است (تقریباً از هر هزار نوزاد یک نفر) آزمایش ژنتیک (دی ان ا) نیز انجام شود. این بیماری‌ها به شکل جداگانه در پشت این برگه تشریح می‌شوند.