

# برنامه غربالگری قطره خون نوزاد ( ایالت استرالیای غربی )

## WA Newborn Bloodspot Screening Program

### آزمایش غربالگری نوزاد شما

جهت اطمینان از سلامت همه نوزادان، آنها در بدو تولدشان تحت معاینه پزشکی قرار می گیرند و غربالگری با استفاده از یک قطره خون نوزاد جزئی از روند این معاینات بهداشتی عادی است.

### چرا برنامه غربالگری قطره خون نوزاد (Newborn Bloodspot Screening) بسیار مهم است؟

غربالگری قطره خون - که اغلب به آن آزمایش "گاتری (Guthrie)" یا "گرفتن خون از پاشنه پا" گفته می شود - یک روش مهم برای بررسی سلامتی نوزاد شما است که می تواند در شناسایی بیماری های ژنتیکی جدی که ممکن است در بدو تولد مشهود نباشند، مفید واقع شود.

این آزمایش می تواند بیماری را قبل از بروز آن در نوزاد تشخیص دهد که هنوز فرصت کافی برای درمان و کمک به بهبود وجود دارد. حدوداً از هر هزار نوزاد، یک نوزاد با یکی از این بیماری ها متولد می شود که اکثر آنها در بدو تولد سالم به نظر می رسند و هیچ علایمی از بیماری زمینه ای ندارند. عدم درمان زود هنگام این بیماری ها می تواند باعث معلولیت جسمی و/ یا ذهنی غیر قابل جبران - یا حتی مرگ - شود.

عدم سابقه خانوادگی ابتلا به این بیماری ها الزاماً به این معنی نیست که خطری از این بابت متوجه نوزاد شما نمی باشد - اغلب نوزادان مبتلا به این امراض از خانواده هایی هستند که هیچگونه سابقه بیماری ندارند.

آزمایش غربالگری برای همه نوزادان قویاً توصیه می شود. پزشک یا ماما برای انجام این آزمایش از شما درخواست رضایت خواهد کرد و می تواند به پرسش های بعدی شما در مورد این برنامه پاسخ دهد.

این آزمایش برای همه نوزادان بصورت رایگان انجام می شود و بیش از ۵۰ سال است که بخشی از روند معمول مراقبت های نوزادان استرالیایی می باشد. در حال حاضر در استرالیای غربی هر ساله حدود ۳۵ نوزاد مبتلا به بیماری از طریق این غربالگری شناسایی می شوند.

### این آزمایش شامل چه مواردی است؟

این آزمایش یک فرایند ساده است که معمولاً بین ۴۸ تا ۷۲ ساعت پس از تولد نوزاد شما انجام می شود. یک ماما یا پرستار خون را از پاشنه ی پای نوزاد شما گرفته و چند قطره خون روی سطح کارتی از جنس کاغذ جاذب قرار داده می شود. وقتی خشک شد، برای تجزیه و تحلیل به مرکز خدمات آسیب شناسی این ایالت، یعنی PathWest ارسال می شود.

اگر شما در خانه زایمان کرده باشید یا بیمارستان از بیمارستان زود مرخص شده باشید، باید با مامای خود هماهنگی لازم برای آزمایش نوزادتان را انجام دهید.

### چرا ممکن است نوزاد من به نیاز به تکرار آزمایش داشته باشد؟

نیاز به تکرار آزمایش معمولاً به دلیل وجود مشکل در گرفتن نمونه ابتدایی یا به دلیل نامفهوم بودن جواب آزمایش است.

درخواست برای تکرار آزمایش لزوماً به این معنی نیست که نوزاد شما مبتلا به یک بیماری است (اغلب کسانی که نیاز به تکرار آزمایش دارند دچار بیماری نیستند) اما مهم است که شما هر چه سریعتر برای تکرار این آزمایش هماهنگی های لازم را انجام دهید.

## نتیجه را چه زمانی دریافت خواهیم کرد؟

چنانچه نتایج آزمایش طبیعی باشد، به شما اطلاع داده می شود، اما نتایج آزمایش به ماما یا بیمارستان محل تولد نوزاد شما ارسال خواهد شد.

چنانچه نتیجه آزمایش غیرطبیعی باشد، بلافاصله با شما تماس گرفته خواهد شد و شما و نوزادتان به یک متخصص ارجاع داده می شوید. پزشک متخصص نتایج را با شما در میان می گذارد و هماهنگی های لازم برای انجام آزمایش های تشخیصی را بعمل خواهد آورد.

## آیا نتیجه غیرطبیعی به این معنی است که نوزاد من بیمار است؟

نتیجه غیرطبیعی به این معنی نیست که نوزاد شما مبتلا به یک بیماری است. این آزمایش خون یک آزمایش غربالگری است که بوسیله آن نوزادانی که در معرض خطر ابتلا به بیماری قرار دارند، شناسایی می شوند.

برای تشخیص وضعیت نوزاد شما، انجام آزمایش تشخیصی و معاینه توسط پزشک متخصص ضروری می باشد. آزمایش های مکمل باید در کوتاهترین زمان ممکن انجام گیرد تا در صورت نیاز به درمان، اینکار نیز در اسرع وقت شروع شود.

## کارت های نمونه خون چه خواهد شد؟

پس از آزمایش، کارت های نمونه خون، به مدت دو سال بطور ایمن در PathWest's Nedlands نگهداری می شوند و سپس معدوم می شوند. در صورت ارائه درخواست کتبی به PathWest، می توانید کارت نوزاد خود را پس بگیرید.

در طول مدت نگهداری از این کارت ممکن است از آن برای بررسی مجدد نتایج آزمایش کودک شما یا انجام آزمایشات تکمیلی در صورت بیمار بودن او استفاده شود. همچنین ممکن است از آن برای بهبود برنامه غربالگری در استرالیای غربی یا ابداع آزمایش های جدید استفاده شود. در این موارد، ابتدا اطلاعات شخصی کودک شما حذف خواهد شد.

این کارت بدون رضایت کتبی شما، سرپرست کودک یا یک مرجع قانونی مانند دادگاه به هیچ منظور دیگری قابل استفاده نیست. قوانین حفظ حریم خصوصی مشترک المنافع و خط مشی های بیمارستان و PathWest از محرمانه ماندن تمام اطلاعات مربوط به کودکان و نتایج آزمایش آنها اطمینان حاصل می کند.

## محدودیت های غربالگری

سازو کارهای موجود تضمین کیفیت مطمئن می سازند که آزمایش خون برای همه نوزادان متولد شده در استرالیای غربی، از طریق برنامه غربالگری خون نوزاد ایالت استرالیای غربی، در دسترس بوده و نتایج آن معتبر باشد.

بر اساس شواهد، نتایج غربالگری خون در نوزادان قابل اعتماد است اما مانند هر تست آزمایشگاهی دیگری، احتمال رخ دادن نتایج مثبت و منفی کاذب وجود دارد. به همین دلیل، هرگز نباید تنها از غربالگری برای رد احتمال بیماری کودک استفاده شود.

اگر احتمال می دهید که نوزاد شما ممکن است دچار بیماری باشد، لازم است بلافاصله اقدام نمایید.

به عنوان مثال آزمایش غربالگری فیروز سیستیک، فقط 95 درصد از نوزادان مبتلا به این بیماری را شناسایی می کند. این آزمایش ممکن است تعداد کمی از نوزادان سالمی را که حامل ژن فیروز سیستیک هستند نیز بعنوان بیمار شناسایی کند.

## این غربالگری چه بیماری هایی را تشخیص می دهد؟

این غربالگری تعدادی از بیماری ها را تشخیص می دهد. معمول ترین بیماری های شناسایی شده توسط این غربالگری عبارتند از:

کم کاری مادرزادی تیروئید (Congenital Hypothyroidism) که ناشی از کمبود هورمون تیروئید است، می تواند منجر به ضعف در رشد و ناتوانی ذهنی گردد. در صورت شناسایی به موقع و درمان با قرص تیروکسین، کودک رشد و نمو طبیعی خواهد داشت.

گالاکتوزمیا (Galactosaemia) که زمانی رخ می دهد که بدن نوزاد نتواند قند موجود در شیر، که گالاکتوز نامیده می شود، را تجزیه کند. این بیماری ظرف یک هفته پس از تولد می تواند باعث آسیب رساندن به مغز و کبد با خطر جانی شود. یک رژیم غذایی ویژه بدون شیر می تواند از بروز این مشکلات پیشگیری کند.

فیروز سیستمیک (Cystic Fibrosis) که ناشی از وجود یک ژن معیوب است و منجر به چسبندگی مخاط در ریه ها و روده می شود. روش های درمانی تأیید شده ای وجود دارد که می تواند به جلوگیری از ضعف در رشد، عفونت قفسه سینه و کوتاه شدن طول عمر کمک کند.

اختلالات اسید آمینه (Amino Acid Disorders) (مانند فنیل کتونوریا) که به دلیل عدم توانایی بدن نوزاد در تجزیه اسیدهای آمینه ایجاد می شود. درمان با رژیم های غذایی و مکمل های ویژه می تواند از ناتوانی ذهنی، تشنج، آسیب اعضای بدن و عوارض تهدید کننده زندگی جلوگیری کند.

اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب (Fatty Acid Oxidation Disorders) زمانی ایجاد می شود که بدن نوزاد قادر به تبدیل چربی به انرژی نباشد. درمان با رژیم غذایی کم چرب، مکمل های غذایی و پرهیز از روزه داری می تواند از افت قند خون و عوارض تهدید کننده زندگی جلوگیری کند.

اختلالات اسید آلی (Organic Acid Disorders) هنگامی ایجاد می شود که بدن نوزاد نتواند اسیدهای آمینه را به انرژی تبدیل کند. درمان با رژیم کم پروتئین و مکمل ها می تواند از استفراغ، تشنج و عوارض تهدید کننده زندگی جلوگیری کند.

هایپرپلازی آدرنال مادرزادی (CAH) زمانی اتفاق می افتد که بدن نوزادان قادر نیست هورمون کورتیزول را به مقدار کافی تولید کند. این هورمون مسئول کنترل چگونگی واکنش نوزاد به استرس نرمال است. در نوزادانی که این مشکل را دارند ممکن است میزان هورمونی که تناسب آب و نمک را کنترل می کند نیز کاهش یابد که می تواند خطر جانی داشته باشد. درمان های زودهنگام با جایگزینی هورمون برای تصحیح سطح هورمون و جلوگیری از بیماری اهمیت دارد.

آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) نوعی بیماری است که اعصاب نخاعی که مسئول کنترل ماهیچه ها هستند را تخریب می کند. ماهیچه ها خیلی ضعیف می شوند و نوزادانی که این مشکل را دارند برای غلتیدن، نشستن، چهار دست و پا حرکت کردن و تنفس مشکل دارند. در صورت تشخیص زودهنگام، درمان های جدید می توانند این اعصاب را محافظت کنند و کمک کنند ماهیچه ها به کار خود ادامه دهند.

نقص ایمنی ترکیبی شدید (SCID) زمانی اتفاق می افتد که نوزاد نمی تواند سلول های مهم ایمنی بنام لنفوسیت را بسازد. بدون لنفوسیت ها، کودک در معرض خطر جانی ناشی از عفونت ها می باشد. درمان زودهنگام با داروهای ضد میکروبی می تواند از عفونت پیشگیری کند تا وقتی که امکان شروع درمان طولانی مدت فراهم شود.

ممکن است در آینده تشخیص بیماری های بیشتری به برنامه غربالگری آزمایش قطره خون نوزاد استرالیای غربی اضافه شود. اطلاعات بیشتر در مورد غربالگری خون نوزادان را به روش های زیر دریافت کنید:



WA Newborn Screening Program

• [Healthy WA website](#)

• پزشک یا ماما شما

• WA Newborn Bloodspot Screening Program

PathWest Laboratory Medicine WA

PP Block, QEII Medical Centre

Verdun Street

NEDLANDS WA 6009

تلفن: (08) 6383 4171

ایمیل: wanbs@health.wa.gov.au

برای بروشور ترجمه شده به وب سایت [Healthy WA](#) مراجعه کنید

اگر در زمینه ترجمه اطلاعات این سایت ها به کمک نیاز دارید، با شماره 131 450 با خدمات ترجمه کتبی و شفاهی تماس بگیرید.

تهیه شده توسط برنامه غربالگری قطره خون نوزاد ایالت استرالیای غربی با همکاری دفتر ژنومیک سلامت جمعیت. © وزارت بهداشت 2023

حق چاپ این بروشور متعلق به ایالت استرالیای غربی است. مگر در مواردی که خلاف آن مشخص شده باشد. جدا از هر گونه استفاده متناسب برای اهداف مطالعه شخصی، تحقیق، نقد یا بازبینی، که طبق مقررات قانون چاپ مصوب 1968 مجاز می باشد، امکان بازتولید یا استفاده مجدد هر بخشی از این بروشور به هر نحوی بدون دریافت اجازه کتبی ایالت استرالیای غربی مجاز نمی باشد.