



موسسه پزشکی نسل امید
درمانگاه چند تخصصی خدمات ژنتیک



غربالگری بیماری های متابولیک ارثی

Inborn Errors of Metabolism Screening



دورنگار: ۰۲۱-۸۸۲۰۹۹۸۷

تلفن: ۰۲۱-۸۸۲۰۱۷۶۰-۲

تهران، چهار راه جهان کودک

کدپستی: ۱۵۱۷۸-۸۵۳۱۶

آفریقای جنوبی، پلاک ۴۴

Email: NBS@hopegen.org

www.hopegen.org



هدف از انجام این آزمایشات چیست؟
آزمایشات غربالگری بیماری های متابولیک می توانند با شناسایی به موقع و در نتیجه مداخله به هنگام ، جان کودک شما را نجات داده و یا از آسیب شدید هوشی ، حرکتی و ... در او جلوگیری کنند.



مهم ترین خصوصیات این گروه از بیماری ها این است که کودکان مبتلا در بدو تولد سالم هستند.



بیماری های متابولیک روی توانایی بدن برای استفاده از مواد غذایی تاثیر می گذارند و حتی ممکن است گروهی از مواد غذایی به جای کمک به رشد کودک برای او بسیار خطرناک بوده و حالت سمی داشته باشند.

شدت این بیماری ها مختلف است ولی در صورت تشخیص به موقع می توان از عوارض جبران ناپذیر این بیماری ها پیشگیری نمود.

بیماری های متابولیک به گروهی از اختلالات گفته می شوند که در آن سوخت و ساز یک یا چند نوع ماده غذایی (مثل پروتئین ، قند و چربی) اختلال داشته و کودک نمی تواند از این مواد برای رشد و تکامل استفاده کند.



در چه زمانی باید
این آزمایشات
انجام شوند

کودکان مبتلا به این بیماری ها در ابتدای تولد سالم بوده و زمانی که نشانه های بیماری ظاهر می شوند، برای درمان و جلوگیری از آسیب مغزی ممکن است بسیار دیر باشد.



این آزمایش باید برای تمام نوزادان انجام شود و بهترین زمان آن روز دوم تا روز هفتم پس از تولد می باشد.

این آزمایشات چگونه
انجام می شوند

با استفاده از چند قطره خون که از پاشنه پای کودک گرفته می شود این آزمایشات قابل انجام می باشد.

برای انجام آزمایش در نوزادان چه اقدامی انجام دهیم؟

توصیه می شود قبل از تولد نوزاد و یا تا روز هفتم با واحد متابولیک موسسه پزشکی نسل امید تماس گرفته شود.

در آزمایشگاه موسسه پزشکی نسل امید غربالگری پیشرفته ۴۳ بیماری متابولیک مادرزادی با ۵۹ مارکر از لکه های خونی که از پاشنه پای نوزاد تهیه می شوند انجام می پذیرد.
برای بررسی این ۴۳ بیماری از روش های ذیل استفاده می شود:

- MS/MS (بررسی پروفایل اسیدهای آمینه ، آسیل کانتین ها و ارگانیک اسیدها)
- Victor, Auto DELFIA

CH, CF, CAH, Biotinidase deficiency, Galactosemia, G6PD deficiency

این آزمایشات ساده و بدون خطر هستند



سایر مراکز درمانگاه چند تخصصی ژنتیک نسل امید

مرکز پزشکی جنین

- اولین مرکز جامع غربالگری ناهنجارهای کروموزومی در سه ماهه اول بارداری (۱۴-۱۱ هفتگی) با استاندارد موسسه جهانی FMF
- اولین مرکز انجام غربالگری سه ماه اول بارداری با ۵ مارکر سونوگرافی در خاورمیانه
- انجام سونوگرافی و غربالگری آناتومیک جنین در سه ماه دوم (۲۲-۱۸ هفتگی) منطبق با استانداردهای جهانی با پیشرفته ترین تجهیزات
- اولین و تنها مرکز انجام اکوکاردیوگرافی قلب جنین در سه ماه اول بارداری
- انجام اکوکاردیوگرافی پیشرفته قلب جنین در سه ماه دوم و سوم بارداری
- انجام سونوگرافی های اختصاصی (Targeted) جهت بررسی سیستم اعصاب، ستون فقرات و ...
- انجام کالرداپلر حاملگی جهت بررسی اختلالات رشد جنین، کفایت جفتی و کم خونی
- غربالگری مسمومیت بارداری (پراکلامیسی) در سه ماه اول بارداری با نرم افزار FMF
- رویکرد جامع به سلامت مادر و جنین طی حاملگی هایی با شرایط خاص در کلینیک حاملگی های پر خطر
- نمونه گیری از پرزهای جفتی (CVS) و مایع آمنیوتیک (آمنیوسنتز) و انجام تست های تشخیصی ناهنجارهای کروموزومی (کاربوتایپ و MLPA)

مرکز جامع ژنتیک

- غربالگری غیر تهاجمی ناهنجاری های شایع کروموزومی (NIPT) با استفاده از DNA آزاد جنینی در خون مادر (سل فری)
- ارائه خدمات تخصصی مشاوره ژنتیک و تشخیص قبل از تولد (PND) و قبل از لانه زبنی (PGD) بیماریهای ژنتیکی
- اولین و تنها مرکز ارائه دهنده خدمات نسل جدید تعیین توالی ژنتیکی (Next Generation Sequencing) در داخل کشور
- رویکرد جامع تشخیصی به ناتوانی های ذهنی، ناشیایی های ارثی، معلولیت های حرکتی و دیگر بیماری های ژنتیکی با استفاده از تکنیک نسل جدید تعیین توالی (NGS)
- تشخیص سریع ناهنجارهای کروموزومی بر روی نمونه پرزهای جفتی و مایع آمنیوتیک طی ۱ تا ۲ روز کاری
- بررسی پاتولوژی (اتوپسی) و ژنتیک (ناهنجاری های کروموزومی و بیماریهای تک ژنی) محصولات حاملگی

همانگونه که از نام این آزمایشات مشخص است همانند سایر آزمایشات غربالگری نتایج حاصل از این آزمایشات تنها احتمال بروز بیماری را نشان می دهد و نشانه صد در صد وجود یا عدم وجود بیماری نیست. در صورت مثبت بودن نتیجه غربالگری برای تشخیص قطعی بیماری نیاز به انجام آزمایشات تشخیصی اختصاصی است تا در صورت تشخیص نهایی بیماری درمان آغاز گردد.

برخی از علائم بیماری های متابولیک:

کودکانی که مورد آزمایش های غربالگری قرار نگرفته اند، در صورت ابتلاء به یکی از بیماری های متابولیک یک یا چند مورد از علائم بالینی زیر را نشان می دهند.

- بی حالی، شل بودن و ناله کردن
- بی قراری و استفراغ مکرر
- خوب شیر نخوردن، مکیدن ضعیف
- اختلال در تنفس یا به سختی نفس کشیدن
- تشنج
- تأخیر در به دست آوردن مهارت های تکاملی (گردن گرفتن، خندیدن، غلت زدن، نشستن و ...)