

# پروگرام معاینه قطره خون نوزاد ایالت استرالیای غربی

## WA Newborn Bloodspot Screening Program

### معاینه خون نوزاد تازه تولد یافته شما

برای اطمینان از صحت همه نوزادان، آنها در ابتدای تولد تحت معاینه صحتی واقع می شوند و معاینه با استفاده از یک قطره خون نوزاد بخشی از پروسه این معاینات صحتی معمول می باشد.

#### چرا معاینه قطره خون نوزاد بسیار مهم می باشد؟

معاینه قطره خون - که اغلب به آن آزمایش "گاتری" یا "گرفتن خون از گری پا" گفته می شود - یک روش مهم برای بررسی صحت نوزادان می باشد که می تواند در شناسایی امراض جدی جنتیکی که ممکن است در بدو تولد قابل مشاهده نباشند، مفید باشد.

این معاینه خون مرض را قبل از ظاهر شدن آن در نوزاد و در حالیکه هنوز زمان کافی برای تداوی و کمک به بهبود وجود دارد، تشخیص داده می تواند.

از هر 1000 نوزاد، یک نوزاد با یکی از این امراض متولد می شود اما اکثر آنها صحتمند به نظر می رسند و هیچ نشانه ای از یک مرض پس زمینه ای در آنها وجود ندارد. بدون تداوی به موقع، این مرض می تواند باعث معیوبیت غیر قابل برگشت جسمانی و/ یا ذهنی - حتی مرگ - شود.

نداشتن سابقه فامیلی ابتلا به این امراض الزاماً به این معنی نمی باشد که خطری از این بابت متوجه نوزادان نمی باشد - اغلب نوزادان مبتلا به این امراض از فامیل هایی می باشند که هیچ گونه سابقه مریضی ندارند.

معاینه خون برای همه نوزادان قویاً توصیه می شود. داکتر یا قابله شما برای انجام دادن این معاینه از شما درخواست رضایت خواهد کرد و به سوالات بعدی شما راجع به این پروگرام جواب داده می تواند.

این معاینه برای همه نوزادان بطور مجانی انجام می گردد و بیشتر از 50 سال است که منحصراً بخشی از پروسه معمول مراقبت های صحتی نوزادان استرالیایی انجام می شود. در حال حاضر در استرالیای غربی هر ساله قریب 35 نوزاد مبتلا به یک مرض از طریق این معاینه شناسایی می شوند.

#### این معاینه شامل چه مواردی می باشد؟

این معاینه یک طرزعمل ساده می باشد که حسب معمول بین 48 تا 72 ساعت بعد از تولد نوزادان انجام می شود. یک قابله یا نرس خون را از کری پای نوزاد گرفته و چند قطره خون را روی یک قطعه کاغذ جاذب (کارت) قرار می دهد. پس از خشک شدن، کارت برای تجزیه و تحلیل به خدمات پتالوژی ایالت، PathWest ارسال می شود.

اگر نوزادان در خانه تولد یافته باشد یا شفاخانه را زود ترک کرده باشید، باید با قابله خود ترتیبات لازم برای انجام دادن معاینه خون نوزادان را بعمل آورید.

#### چرا ممکن است نوزاد من به معاینه مجدد ضرورت داشته باشد؟

احتیاج به تکرارمعاینه خون حسب معمول به دلیل وجود مشکل در جمع آوری نمونه خون اول یا به این دلیل می باشد که معاینه نتیجه مشخصی را نشان نداده است.

درخواست برای تکرار معاینه الزاماً به این معنی نمی باشد که نوزادان مبتلا به مرضی می باشد. (بیشتر مواقع کسانی که احتیاج به تکرارمعاینه دارند، مبتلا به مرض نمی باشند) اما مهم می باشد که شما بزودترین وقت ممکنه ترتیبات لازم برای تکرارمعاینه را بعمل آورید.

## نتیجه را چه وقتی دریافت خواهیم کرد؟

اگر نتایج آزمایش طبیعی باشد، به شما اطلاع داده نمی شود، اما نتایج به قبله یا شفاخانه محل تولد نوزادتان ارسال می گردد. اگر نتیجه آزمایش غیرطبیعی باشد، بلافاصله با شما تماس گرفته خواهد شد و شما و نوزادتان به یک متخصص، ارجاع می گردید. داکتر متخصص راجع به نتایج با شما صحبت می نماید و ترتیبات لازم برای انجام معاینات تشخیصی را بعمل خواهد آورد.

## آیا نتیجه غیرطبیعی به این معنی می باشد که نوزاد من مریض است؟

نتیجه غیرطبیعی به معنی ابتلای نوزادتان به یک مریضی نمی باشد. این معاینه خون یک بررسی عمومی است که از طریق آن نوزادانی که در معرض خطر ابتلا به یک مرض می باشند، شناسایی می شوند.

برای تشخیص ناخوشی یا صحتمندی نوزادتان، انجام آزمایش تشخیصی و معاینه توسط داکترمتخصص ضروری می باشد. معاینات مزید باید در کوتاهترین زمان ممکن انجام گیرند تا در صورت احتیاج به مداوی، این کار بزودترین وقت ممکنه شروع شود.

## با کارت های نمونه خون چه خواهد شد؟

بعد از معاینه، کارت های نمونه خون برای مدت دو سال در محل PathWest's Nedlands بطور مصون نگهداری می شوند و سپس نابود می گردند. در صورت ارایه درخواست کتبی به PathWest، کارت نوزاد خود را پس گرفته می توانید.

در طول مدت نگهداری از این کارت ممکن است از آن برای بررسی دوباره نتایج معاینه خون طفلتان یا انجام دادن معاینات مکمل در صورت مریض بودن او استفاده شود. همچنین ممکن است از آن برای بهبود پروگرام معاینه خون استرالیای غربی یا انکشاف معاینات تازه استفاده شود. در این موارد، ابتدا معلومات شخصی طفلتان حذف خواهد شد.

این کارت بدون رضایت کتبی شما، سرپرست طفل یا یک مرجع قانونی مثل محکمه برای هیچ منظور دیگری قابل استفاده نمی باشد. قوانین حفظ حریم خصوصی مشترک المنافع و طرزالعمل های شفاخانه PathWest از محرمانه ماندن تمام معلومات مربوط به اطفال و نتایج معاینه خون آنها اطمینان حاصل می نماید.

## محدودیت های معاینه خون

سیستم های موجود تضمین کیفیت مطمئن می سازند که معاینه خون برای همه نوزادان متولد شده در استرالیای غربی از طریق پروگرام معاینه قطره خون نوزاد ایالت استرالیای غربی، قابل دسترسی بوده و نتایج آن معتبر می باشند.

قابل اعتماد بودن نتایج معاینه خون در نوزادان امری ثابت شده می باشد اما مثل هر معاینه لابراتواری دیگر، احتمال رخداد نتایج مثبت و منفی کاذب وجود دارد. به همین دلیل، هرگز نباید تنها از معاینه خون برای رد نمودن احتمال مریضی نوزاد استفاده شود.

اگر احتمال می دهید که نوزادتان ممکن است مبتلا به یک مرض باشد، لازم است تا بلافاصله اقدام نمائید.

بطور مثال معاینه خون برای سیستمک فایبروزیس (آماس الیاف پانقراس)، تنها 95 فیصد از نوزادان مبتلا به این مرض را شناسایی می نماید. این معاینه همچنین ممکن است تعداد کمی از نوزادان صحتمندی که حامل جین سیستمک فایبروزیس می باشند را منعیث مریض شناسایی نماید.

## این معاینه خون چه امراضی را تشخیص داده می تواند؟

این معاینه تعدادی از بیماری ها را تحت پوشش قرار می دهد که رایج ترین آنها قرار ذیل می باشند:

**کم کاری ولادی تیروئید** که ناشی از کمبود هورمون تیروئید می باشد، می تواند منجر به ضعف در رشد و نمو و معیوبیت ذهنی گردد. در صورت شناسایی به موقع و مداوی با تابلیت تیروکسین، طفل رشد و نمو طبیعی خواهد داشت.

**گالاکتوزمیا** (ناتوانی تبدیل نمودن گلکتوز به گلوکوز) زمانی رخ می دهد که بدن نوزاد شکر موجود در شیر، که به نام گلکتوز یاد می گردد را تجزیه کرده نتواند. در طول یک هفته بعد از ولادت می تواند باعث صدمه رساندن به مغز و جگر شود. یک رژیم خوراکی خاص فاقد شیر از ایجاد این مشکلات جلوگیری کرده می تواند.

**سیستمیک فایبروزیس** که ناشی از وجود یک جین معیوب می باشد و منجر به چسپیدن بلغم در شش ها و روده می شود. روش های مداوی تصدیق شده ای وجود دارند که می تواند به جلوگیری از ضعف در رشد و نمو، عفونت قفسه سینه و کوتاه شدن طول عمر کمک نمایند.

اختلالات امینو اسید (مانند فنیل کتونوریا) که به دلیل عدم قابلیت بدن نوزاد در تجزیه تیزاب های آمینه ایجاد می شود. تداوی با رژیم های خوراکی و مکمل های خاص از معیوبیت ذهنی، تشنج، صدمه به اعضای بدن و عوارض تهدید کننده زندگی جلوگیری کرده می تواند.

اختلالات اوکسیداسیون تیزاب های چرب زمانی ایجاد می شود که بدن نوزاد قادر به تبدیل چربی به انرژی نباشد. تداوی با رژیم خوراکی کم چربی، مکمل های خوراکی و پرهیز از روزه داری، از کاهش میزان شکر خون و عوارض تهدید کننده زندگی جلوگیری کرده می تواند.

اختلالات تیزاب عضوی زمانی ایجاد می گردد که بدن نوزاد امینو اسید ها را به انرژی تبدیل کرده نتواند. تداوی با رژیم خوراکی کم پروتئین و مکمل ها از استفراغ، تشنج و عوارض تهدید کننده زندگی جلوگیری کرده می تواند.

افزایش الیاف مادرزادی گرده (CAH) در صورتی ایجاد می شود که نوزادان قادر به تولید هورمونی به نام کورتیزول (cortisol) نیستند که این هورمون نحوه واکنش نوزاد به استرس طبیعی را کنترل می کند. هورمونی که تعادل نمک و آب را کنترل می کند نیز ممکن است در نوزادان مبتلا به این بیماری کاهش یابد و این می تواند منجر به امراضی شوند که می توانند زندگی را به خطر مواجه کنند. معالجه زودهنگام با جایگزینی هورمون برای اصلاح سطح هورمون و جلوگیری از امراض مهم است.

ضعف عضلات نخاعی (SMA) عبارت از بیماری است که در آن اعصاب نخاعی که عضلات را کنترل می کنند، از بین می روند. عضلات بسیار ضعیف می شوند و نوزادان مبتلا به این بیماری در غلتک زدن، نشستن، خزیدن، راه رفتن و تنفس مشکل دارند. معالجه های جدید می توانند این عصب ها را حفظ و نگهداری کنند و در صورت تشخیص زودهنگام به کارکرد عضلات کمک کنند.

کمبود شدید سیستم ایمنی ترکیبی (SCID) این تکلیف زمانی رخ می دهد که طفل نتواند حجرات ایمنی مهمی به نام لنفوسیت ها (lymphocytes) را بسازد. بدون لنفوسیت، طفل در معرض خطر عفونتی قرار می گیرد که می تواند زندگی وی را به خطر مواجه کند. معالجه زودهنگام با دواهای ضد میکروب تا زمانی که معالجه طولانی مدت شروع شود، می تواند از عفونت جلوگیری کند.

ممکن است در آینده تشخیص امراض بیشتری به پروگرام معاینه قطره خون نوزاد آسترالیا غربی اضافه گردد.

معلومات بیشتر راجع به معاینه خون نوزادان را به طریق ذیل دریافت نمائید:



WA Newborn Screening Program

[Healthy WA website](#) .

• داکتر یا قابله شما

• WA Newborn Bloodspot Screening Program

PathWest Laboratory Medicine WA

PP Block, QEII Medical Centre

Verdun Street

NEDLANDS WA 6009

تلفون: (08) 6383 4171

ایمیل: wanbs@health.wa.gov.au

برای ورقه معلوماتی ترجمانی شده به وب سایت [Healthy WA](#) رجوع نمائید.

اگر برای ترجمانی این سایت ها ضرورت به کمک دارید، با خدمات ترجمانی کتبی و شفاهی به به شماره 131 450 در تماس شوید.

تیه شده توسط پروگرام معاینه قطره خون نوزاد ایالت استرالیا غربی با همکاری دفتر ژنومیک صحت جمعیت. ©

وزارت صحت عامه 2023

حق نشر این ورقه معلوماتی به ایالت استرالیا غربی واگذار می گردد مگر در مواردی که خلاف آن مشخص شده باشد. جدا از هر گونه اقدام منصفانه برای اهداف مطالعه خصوصی، تفحص، نقد یا تجدید نظر، که طبق مقررات قانون نشر مصوب 1968 مجاز می باشد، تولید یا استفاده مجدد هر بخشی از این ورقه برای اهداف دیگر بدون دریافت اجازه کتبی ایالت استرالیا غربی مجاز نمی باشد.