

# برنامه غربالگری قطره خون نوزاد ایالت استرالیای غربی

## WA Newborn Bloodspot Screening Program

### آزمایش غربالگری نوزاد تازه متولد شده 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 غربالگری قطره خون نوزاد بسیار مهم است؟

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

این آزمایش می تواند بیماری را قبل از بروز آن در نوزاد و در حالیکه هنوز فرصت کافی برای درمان و کمک به بهبود وجود دارد، تشخیص دهد.

حدوداً از هر 1000 نوزاد، یک نوزاد با یکی از این امراض متولد می شود اما اکثر آنها سالم به نظر می رسند و هیچ علائمی از بیماری پس زمینه ای در آنها وجود ندارد. بدون درمان زود هنگام این امراض می تواند باعث آسیب جسمی و/ یا ذهنی غیر قابل جبران - حتی مرگ - شود.

عدم سابقه خانوادگی ابتلا به این امراض 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 گردد و بیش از 50 سال است که به عنوان بخشی از روند معمول مراقبت های بهداشتی نوزادان استرالیایی انجام می شود در حال حاضر در استرالیای غربی هر ساله حدود 35 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 48 تا 72 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 را روی یک قطعه کاغذ با قدرت جذب بالا (کارت) قرار می دهد. پس از خشک شدن، کارت برای تجزیه و تحلیل به مرکز آسیب شناسی ایالت، PathWest ارسال می شود.

اگر نوزاد شما در خانه متولد شده باشد یا بیمارستان را زود ترک کرده باشید، باید با مامای خود هماهنگی لازم برای آزمایش نوزاد تان را بعمل آورید.

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

نیاز به تکرار آزمایش معمولاً به دلیل وجود مشکل در جمع آوری نمونه اول یا به این دلیل است که جواب آزمایش مشخص نیست. 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 لازم را بعمل آورید.

## نتیجه را چه زمانی دریافت خواهیم کرد؟

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

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 بیمار یا سالم بودن 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 در اسرع وقت شروع شود.

## با کارت های نمونه خون چه خواهد شد؟

پس از آزمایش، کارت های نمونه خون به مدت دو سال در محل بطور ایمن PathWest's Nedlands نگهداری می شوند و سپس معدوم می گردند. در صورت ارایه 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 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 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، قابل دسترسی بوده و نتایج آن معتبر باشد.

قابل اطمینان بودن نتایج غربالگری خون در نوزادان مبرهن 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 تا 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 همچنین ممکن است تعداد کمی از نوزادان سالمی را که حامل ژن فیروز سیستیک هستند، بعنوان بیمار شناسایی کند.

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

25 بیماری توسط این غربالگری پوشش داده می شوند، بیشترین موارد شناسایی شده عبارتند از:

کم کاری مادرزادی تیروئید 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 که زمانی رخ می دهد که بدن نوزاد نتواند قند موجود در شیر، که با نام گالاکتوز شناخته می شود، را تجزیه کند. این بیماری ظرف یک هفته پس از تولد می تواند باعث آسیب رساندن به مغز و کبد شود. یک رژیم غذایی ویژه بدون شیر می تواند از بروز این مشکلات پیشگیری کند.

**فیروز سیستیک** 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** (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** 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** 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.

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:

• HealthyWA 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 HealthyWA 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 2021

حق چاپ این بروشور متعلق به ایالت استرالیای غربی است. مگر در مواردی که خلاف آن مشخص شده باشد. صرفنظر از هر گونه عملکرد منصفانه 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.

This document can be made available in alternative formats on request for a person with disability.

Produced by the WA Newborn Bloodspot Screening Program with assistance from the Office of Population Health Genomics. © Department of Health 2021

Copyright to this material is vested in the State of Western Australia unless otherwise indicated. Apart from any fair dealing for the purposes of private study, research, criticism or review, as permitted under the provisions of the Copyright Act 1968, no part may be reproduced or re-used for any purposes whatsoever without written permission of the State of Western Australia.