



نمونه گیری
ی از
خون
نوزادان

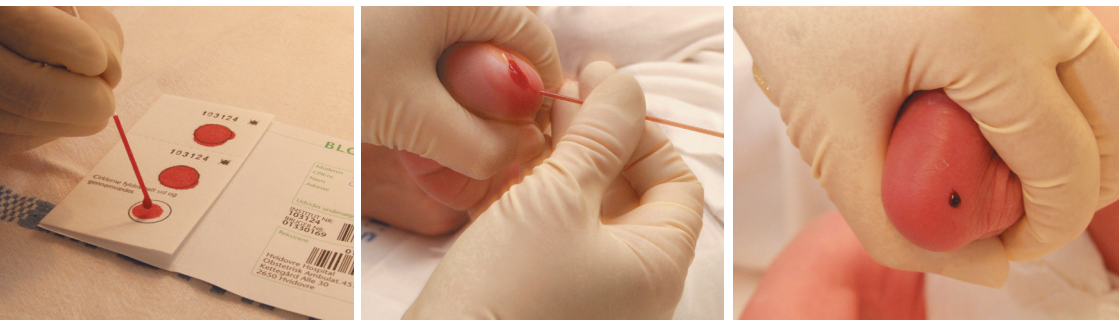
که آزمایش خون (BLOOD SPOT SCREENING) غربالگری نمونه خون نیز نامیده می‌شود، برای تمامی نوزادان (HEEL PRICK TEST) پاشنه پا در بدو تولد در دانمارک پیشنهاد می‌شود، آزمایشی که می‌تواند ابتلای نوزاد به برخی مشکلات سلامتی جدی را نشان دهد

اطلاعات درباره آزمایش خون پاشنه پا

برای کسب اطلاعات بیشتر درباره اینکه آیا فرزندان مبتلا به بیماری مادرزادی که نیازمند اقدامات درمانی فوری است می‌باشد یا خیر، 48 الی 72 ساعت پس از تولد یک عضو کادر بهداشتی درمانی از او نمونه خون می‌گیرد. آزمایش خون تنها در صورت رضایت والدین انجام خواهد گرفت. در صورت عدم رضایت، نمونه خون گرفته نخواهد شد.

نحوه کار آن به چه صورت است؟

نمونه خون شامل چند قطره خون جمع‌آوری شده روی کاغذ خشک‌کن است که از طریق سوزن زدن به سطح خارجی پاشنه یکی از پاهای نوزاد تهیه می‌شود. خون‌گیری به ندرت باعث ایجاد ناراحتی در کودک می‌شود.



اهمیت این آزمایش برای کودک شما چیست؟

حتی وقتی نوزاد هنگام تولد کاملاً سالم به نظر برسد، ممکن است در موارد نادر به بیماری‌های مادرزادی از قبیل نقص متابولیسم مبتلا باشد. تا زمانی که جنین در رحم مادر به سر می‌برد نقص‌های متابولیسم احتمالی وی توسط خون مادر پوشش داده می‌شود. این بدان معناست که چنین بیماری‌هایی تنها پس از تولد خود را نشان می‌دهند. تظاهر بیماری ممکن است به تدریج باشد؛ به عنوان مثال، با گذشت زمان و بواسطه تجمع محصولات متابولیکی مضر و خطرناک در خون عوارض مربوطه پدیدار شوند. یا ممکن است بیماری دفعتاً ظاهر شود؛ به طور مثال، به شکل واکنش‌های حاد متابولیکی که زندگی نوزاد را در معرض خطر قرار می‌دهند. هر چه اقدامات درمانی با تاخیر بیشتر صورت گیرد، زندگی نوزاد با مخاطره بیشتری همراه خواهد بود و احتمال بروز آسیب‌های ذهنی و جسمی طولانی‌مدت افزایش خواهد یافت. به همین دلیل است که تشخیص زودهنگام بیماری و شروع اقدامات درمانی در اسرع وقت از اهمیت زیادی برای نوزاد برخوردار می‌باشد.

به طور مشخص چه بیماری‌هایی موردنظر می‌باشند؟

بیماری‌های مادرزادی که در حال حاضر غربالگری بررسی می‌شوند، در وبسایت Statens Serum Institut به آدرس www.ssi.dk/nyfoedte موجود می‌باشد. اطلاعات تکمیلی در خصوص هر کدام از بیماری‌ها را نیز می‌توانید در این وبسایت ملاحظه نمایید. مثال‌هایی از این بیماری‌ها را می‌توانید در انتهای این بروشور نیز ملاحظه کنید. در صورت ابتلای فرزند شما به یکی از بیماری‌های مذکور، موضوع بلافاصله به شما اطلاع داده خواهد شد و درخواست خواهد شد

فرزندتان را جهت غربالگری‌های تکمیلی و درمان به مرکز درمانی ببرید. در اغلب موارد، این اقدامات در بخش اطفال و با همکاری بخش‌های ژنتیک بالینی در بیمارستان دانشگاه کپنهاگ (Copenhagen University Hospital) و بیمارستان دانشگاه آرهوس (Aarhus University Hospital) پیش برده خواهند داشت.

نتایج آزمایش تا چه اندازه قابل اعتماد هستند؟

از آنجا که این یک آزمایش موسوم به غربالگری است، در موارد نادر به ویژه در رابطه با نوزادان زودرس ممکن است در حالیکه مشکل خاصی وجود ندارد، نتایج آزمایش حاکی از وجود مشکل باشند. در این قبیل موارد، ممکن است معاینات فوری انجام شده و عدم وجود مشکل را تایید نمایند. به همین ترتیب، منفی بودن نتایج غربالگری به منزله عدم وجود تمامی انواع بیماری‌ها نمی‌باشد. در وهله نخست، غربالگری تمامی بیماری‌های مادرزادی به لحاظ فنی امکان پذیر نمی‌باشد. ثانیاً، در غربالگری تنها بیماری‌هایی لحاظ می‌شوند که اقدامات درمانی زودهنگام در مورد آنها برای نوزاد مفیدتر و آف‌ع خواهند شد.

سایر اطلاعات

سرنوشت نمونه‌های خون پس از انجام تحقیقات چه خواهد بود؟

نمونه‌ها به صورت منجمد در «بانک زیستی غربالگری نوزادان بدو تولد» (Neonatal Screening Biobank) در Statens Serum Institut که یک

مرکز تحت محافظت و ایمن است، نگه داشته می‌شوند. نمونه‌ها به منظور اهداف زیر نگه داشته می‌شوند:

اولویت اول: جهت استفاده برای نوزاد و اعضای خانواده وی. ممکن است لازم باشد در برخی موارد تحقیقات مجدداً صورت گیرند، به طور مثال، در صورت بروز تردید آتی در رابطه با نتیجه تشخیص‌ها و یا نیاز به انجام تحلیل‌های تکمیلی که در زمان تولد میسر نبودند. در برخی موارد نادر، نمونه خون نوزادی به منظور تایید هویت قطعی شخصی که در ادامه زندگی قربانی تصادف رانندگی، بلاپای طبیعی یا اقدامات مجرمانه شده است، نیز استفاده شده است. تمام تلاش‌هایی که به منظور جمع‌آوری مقدار کافی نمونه صورت می‌گیرد با مدنظر قرار دادن اهداف بالا می‌باشند.

اولویت دوم: به منظور حصول اطمینان از کیفیت آزمایشات غربالگری نوزادان در بدو تولد و برای کمک به پیشبرد روش‌های جدید غربالگری و تحلیل نتایج.

اولویت سوم: جهت استفاده در پژوهش‌های حوزه سلامت. مقادیر اضافی نمونه نگهداری شده در بانک زیستی به منزله منابع پژوهشی ملی تلقی شده و از اهمیت زیادی برای پژوهش‌های حوزه سلامت برخوردار می‌باشند. با این حال، استفاده از نمونه خون اشخاص همواره مستلزم تایید «کمیته اخلاق علمی» (Science Ethics committee) خواهد بود. همچنین لازم است پروژه‌هایی که از نمونه‌های زیستی انسان استفاده می‌کنند با قوانین تشریح شده در «قانون داده‌های شخصی» (Personal Data Act) مطابقت داشته و با رعایت ملاحظات تعیین شده توسط «آژانس محافظت از داده‌های دانمارک» (Danish Data Protection Agency) به نشانی www.Datatilsynet.dk پیش برده شوند. کمیته راهبردی بانک زیستی نیز باید استفاده از نمونه به منظور اعلام شده را تایید نماید.

Statens Serum Institut یک کد اختصاصی برای نمونه خون هر نوزاد در نظر می‌گیرد.

این بدان معناست که افراد غیر مجاز امکان شناسایی و تعیین هویت صاحب نمونه خون را نخواهند داشت. اطلاعات مربوط به نام نوزاد، تاریخ تولد، وزن بدو تولد و مدت زمان بارداری به همراه نام و شماره بیمه تامین اجتماعی مادر به صورت مجزا از نمونه واقعی نگهداری می‌شوند.

تا زمانی که نوزاد به سن قانونی برسد، مسئولیت هرگونه تصمیم‌گیری در خصوص نمونه خونی وی بر عهده شما خواهد بود. در صورتی که مایل نیستید نمونه خون فرزندتان در تحقیقات حوزه سلامت که به لحاظ علمی مورد تایید قرار گرفته‌اند استفاده شود، عدم تمایل خود را می‌توانید به واحد ثبت اهدا کننده بافت «اداره سلامت دانمارک» (Danish Health Authority) اطلاع دهید. جهت کسب اطلاعات بیشتر در این رابطه از وبسایت www.sundhedsdatastyrelsen.dk بازدید نمایید. در صورتی که مایل نیستید به هیچ وجه نمونه خون فرزندتان نگه داشته شود، درخواست خود را به صورت مکتوب و با امضای هر دو والد به آدرس -Artif, Statens SerumInstitut, Danish Centre for Neonatal Screening, lerivej 5, 2300 Copenhagen S ارسال نمایید و یا از طریق ایمیل در وبسایت www.borger.dk با ما در میان

بگذارید که در این صورت لازم است امضای دیجیتالی (NemID) خود را ثبت نموده و SSI را به عنوان گیرنده انتخاب کنید.

متعاقب دریافت عدم رضایت شما، نمونه معدوم خواهد شد. برای کسب اطلاعات بیشتر به وبسایت Statens Serum Institut به آدرس www.ssi.dk/nyfoedte نیز مراجعه نمایید.

مثالهایی از بیماریهای مادرزادی

اختلالات غدد درونریز

اختلال متابولیسم کبدي مادرزادی (کمکاری تیروئید یا هیپوتیروئیدی) به واسطه تولید ناکافی هورمونی رخ می‌دهد که متابولیسم نوزاد را تنظیم می‌کند. در صورت عدم درمان، کمکاری تیروئید می‌تواند منجر به عقب‌ماندگی رشد و آسیب مغزی شود. اما در صورتیکه بیماری در زمان مناسب تشخیص داده شود، نوزاد قادر خواهد بود با کمک قرص‌های هورمونی رشد عادی خود را در پیش گیرد. اختلال کمکاری تیروئید مادرزادی در تقریباً 1 نوزاد از هر 3400 نوزاد مشاهده می‌شود.

سیستیک فیبروزیس

سیستیک فیبروزیس (Cystic fibrosis) یا CF یک بیماری وراثتی است که عوارض شایع آن تشکیل مخاط (موکوس) بسیار غلیظ و چسبنده می‌باشد. غلظت و چسبندگی بالای مخاط مشکلات ریوی/مجاری تنفسی به همراه عفونت‌های مکرر و مشکلات گوارشی را به دنبال خواهد داشت. درمان به‌موقع شامل پیشگیری و درمان دقیق عفونت‌های تنفسی و مشکلات گوارشی می‌باشد. بدین ترتیب از بروز عوارض جدی‌تر پیشگیری شده و وضعیت سلامتی و چشم‌اندازهای درمانی پیش روی بیماران CF بهبود می‌یابد. بیماری CF در تقریباً 1 نوزاد از هر 4800 نوزاد مشاهده می‌شود.

بیماری‌های متابولیکی

عدم توانایی بدن نوزاد در تبدیل انواع خاصی از مواد، زمینه‌ساز بروز طیف گسترده‌ای از بیماری‌های مادرزادی می‌باشد. در صورت عدم انجام غربالگری تشخیص این بیماری‌ها دشوار خواهد بود و ممکن است در نهایت آسیب اندام‌ها، عقب‌ماندگی ذهنی شدید و حتی مرگ نوزاد را به دنبال داشته باشند. در برنامه درمانی این قبیل نوزادان معمولاً رژیم غذایی خاصی گنجانده می‌شود که در آن مقدار ماده غذایی غیر قابل تحمل توسط نوزاد کمترین مقدار ممکن می‌باشد. مکمل‌های ویتامینی و داروهای اختصاصی نیز تجویز می‌گردند. روی هم‌رفته، از هر 3000 کودک تازه متولد شده، 1 نفر به بیماری‌های متابولیکی مبتلاست. در صورتی که ابتلای کودک به یکی از این بیماری‌ها در آزمایشات غربالگری تشخیص داده شود، موضوع بلافاصله به شما اطلاع داده خواهد شد و درخواست خواهد شد فرزندتان را جهت غربالگری‌های تکمیلی و درمان به بخش اطفال نزدیک‌ترین بیمارستان ببرید.

نامه را به همراه کاغذ صافی آغشته به نمونه خون به پست تحویل دهید.

از انداختن نمونه خون در صندوق پستی قرمز رنگ خودداری کنید.

دریافت هر چه سریعتر کاغذ صافی آغشته به نمونه خون نوزاد توسط SSI از اهمیت بسزایی برخوردار است. بیماری‌هایی که نوزاد در رابطه با آنها غربالگری می‌شود ظرف چند روز پس از تولد پدیدار می‌شوند و در صورت عدم تشخیص به‌موقع و درمان مناسب، ممکن است تهدیدی برای سلامت نوزاد به شمار بیایند. محتویات صندوق‌های پست قرمز رنگ دو بار در هفته توسط مامورین پست دانمارک جمع‌آوری می‌شوند. در نتیجه ممکن است تا حداکثر 5 روز کاری طول بکشد تا نمونه به دست ما برسد.

همین دلیل است که می‌بایست نمونه را با مراجعه مستقیم به دفتر پست به صورت 'Quickbrev' ارسال نمایید.

این اطلاعات تحت نظارت «اداره بهداشت دانمارک» گردآوری شده‌اند.