

شناسایی ۷۲ نوزاد مبتلای قطعی به بیماری‌های متابولیک ارثی در سال ۹۸

شیراز(پانا)-معاون بهداشت دانشگاه علوم پزشکی شیراز از شناسایی ۷۲ نوزاد مبتلای قطعی به بیماری‌های متابولیک ارثی در سال ۹۸ خبر داد و گفت سالیانه ۲۶ تا ۳۰ درصد از مرگ کودکان زیر پنج سال به دلیل بیماری‌های ژنتیکی رخ می‌دهد که با انجام برنامه غربالگری این درصد به میزان قابل توجهی کاهش می‌یابد.

به گزارش روابط عمومی معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی شیراز، عبدالرسول همتی؛ ادامه داد: در راستای اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی و پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک دارای اولویت، ارائه خدمات ژنتیک در سه سطح با رعایت عدالت اجتماعی در حال اجراست.

همتی یکی از این برنامه‌ها را غربالگری بیماری‌های متابولیک ارثی برای نوزادان در بدو تولد است عنوان کرد و افزود: هدف این برنامه شناسایی نوزادان بیمار و درمان به موقع بیماران برای کاهش عوارض بیماری و از همه مهمتر کاهش میزان مرگ و میر و معلولیت‌های نوزادان، شیرخواران و کودکان زیر پنج سال است.

او ادامه داد: از اردیبهشت ماه ۹۸ با هدف شناسایی کودکان بیمار، در بدو تولد و پیشگیری از بروز عوارض و مرگ و میر ناشی از بیماری‌های متابولیک ارثی نوزادان، غربالگری ۵۳ بیماری متابولیک ارثی در برنامه غربالگری نوزادان گنجانده شده و این مهم در تمامی مراکز تابعه دانشگاه علوم پزشکی شیراز اجرا می‌شود.

معاون بهداشت دانشگاه علوم پزشکی شیراز اضافه کرد: در این برنامه، کارشناسان غربالگری پس از نمونه‌گیری چند قطره خون پاشنه پا از نوزادان سه تا پنج روزه، نمونه‌ها را به آزمایشگاه‌های منتخب غربالگری متابولیک ارسال و آزمایش‌ها را با هزینه پایین انجام می‌دهند.

همتی خاطرنشان کرد: در صورت شناسایی نوزاد بیمار، خانواده برای شروع درمان به درمانگاه تخصصی بیماری‌های متابولیک ارثی ارجاع می‌شوند و درمان و مشاوره برای نوزاد آغاز می‌شود.

او تاکید کرد: در این برنامه برای پیشگیری از تولد نوزادان دیگر با بیماری مشابه، شجره‌نامه خانوادگی برای آنها ترسیم و تشخیص پیش از تولد برای سایر فرزندان این خانواده و فامیل نزدیک بیمار انجام می‌شود؛ در نتیجه علاوه بر اینکه نوزاد مبتلا به بیماری و اختلال متابولیکی درمان می‌شود، سایر اقوام او نیز با پیگیری‌هایی که در نظام سلامت برای آنها انجام می‌شود فرزندان سالم و بدون نقصی به دنیا می‌آورند.

ضرورت شناسایی به موقع اختلال متابولیک در اوایل زندگی

مدیر گروه بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی شیراز نیز بیان کرد: اختلالات متابولیک نوزادی به واسطه فقدان عملکرد آنزیم‌ها و کمبود فعالیت آنزیمی، سبب اختلال در مسیر متابولیک می‌شوند. علائم بالینی این بیماری‌ها پیچیده و گوناگون است و تشخیص این بیماری‌ها بایستی در دوران قبل از بروز علائم باشد.

همتی؛ فربیا؛ با تاکید بر اینکه اگر اختلال متابولیک در اوایل زندگی تشخیص داده نشده و درمان نشود، می‌تواند به عقب ماندگی‌های ذهنی و جسمی و حتی مرگ منجر شود، ادامه داد: این بیماری‌ها از پدر و مادر به نوزاد انتقال می‌یابد و اغلب با ازدواج فامیلی افزایش پیدا می‌کند.

دکتر مرادی افزود: ۴۰ درصد از ازدواج‌ها در کشورهای شورمان فامیلی است که با مشاوره ژنتیک، تشخیص صحیح، برنامه ریزی و غربالگری می‌توانیم از ابتلای نوزادان آنها به این بیماری‌ها پیشگیری کنیم.

او تاکید کرد: در کشورهای پیشرفته نیز، غربالگری بیماری‌های متابولیک ارثی در برنامه‌های غربالگری نوزادان در بدو تولد گنجانده شده است.

کارشناس مسوول ژنتیک معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی شیراز نیز بیماری‌های متابولیک ارثی را بیماری‌هایی تعریف کرد که در آنها هضم نهایی یک یا چند ماده غذایی مانند پروتئین، قند یا چربی در بدن نوزاد از بدو تولد مختل می‌شود و در نتیجه کودک نمی‌تواند از این مواد غذایی برای رشد و تکامل استفاده کند.

نازیلا رحیمی افزود: این گروه از مواد غذایی که به طور معمول برای رشد و تکامل کودکان مفید هستند، برای سلامتی این کودکان خطرناک می‌شوند و حالت سمی پیدا می‌کنند و بر بسیاری از اندام‌های بدن او از جمله مغز، کبد و قلب تاثیر منفی می‌گذارند.

او از انجام غربالگری متابولیک برای ۵۸ هزار نوزاد در سال ۹۸ خبر داد و یادآور شد: در حال حاضر پیگیری‌های لازم برای ۱۳۴ بیمار مشکوک در حال انجام است و ۷۲ بیمار با تشخیص نهایی قطعی بیماری متابولیک ارثی شناسایی و تحت درمان و مشاوره‌های تخصصی قرار گرفته‌اند.