

همکار ارجمند:

همانطور که می دانید تست غربالگری بیماری های متابولیک مادرزادی، به منظور تشخیص نوزادانی است که در معرض خطر ابتلا به بیماری های ژنتیک هستند. در گذشته ای نه چندان دور به علت در دسترس نبودن روشی جامع برای تشخیص این بیماری ها، تنها تعداد محدودی از این اختلالات مانند PKU و Hypothyroidism قابل بررسی بودند. در حال حاضر انجام تست غربالگری نوزادان با استفاده از روش Tandem Mass Spectrometry (TMS or MS-MS) این امکان را برای ما بوجود آورده است که بطور همزمان و تنها با یک نمونه بیش از ۳۰ نوع از بیماریهای متابولیک مادرزادی را قبل از بروز علائم بیماری و یا پیشرفت آن، در نوزادان تشخیص دهیم.

به دلیل اینکه نحوه توارث اغلب این اختلالات بصورت ژنتیکی اتوزوم مغلوب می باشد، ممکن است نوزادی با یک اختلال ژنتیکی در خانواده ای بدون سابقه قبلی فامیلی شناسایی شود، در نتیجه انجام تست غربالگری برای تمام نوزادان ضروری می باشد.



شیوع این اختلالات ژنتیکی در کشور های غربی نادر بوده اما با توجه به رواج بالای ازدواج های فامیلی در کشور ما، این بیماری ها در جامعه ما نادر نیستند. با توجه به تفکر غیر واقع بینانه و کلی نادر بودن این بیماری ها و اینکه نشانه های اولیه، اغلب کم اهمیت می باشند، ممکن است تشخیص به سرعت صورت نگرفته و تاخیر در تشخیص، باعث آسیب های جبران ناپذیر و حتی مرگ شود. در جدول زیر شیوع برخی از این بیماری ها در کشور های غربی ارائه شده است.

Congenital hypothyroidism	1 : 4000
PKU	1 : 12,000
Medium chain acyl-CoA dehydrogenase	1 : 10,000
Galactosemia	1 : 60,000
Maple syrup urine disease	1 : 200,000
Homocystinuria	1 : 200,000
Biotinidase deficiency	1 : 70,000
Congenital adrenal hyperplasia	1 : 19,000
Cystic fibrosis	1 : 4000

شایان ذکر است که آمار فوق در کشورهای غربی گزارش شده است و از آنجا که در کشور ما شیوع ازدواج های فامیلی بیش از ۳۰ برابر نسبت به کشور های غربی می باشد. قطعاً این فراوانی ها بالاتر خواهد بود. نتایج اولیه غربالگری بیماری های متابولیک در آزمایشگاه پردیس مشهد بر روی ۴۵۰۰ نمونه، تعداد قابل توجهی از نوزادان مبتلا را مشخص نموده است.



بطور معمول می توان به هزینه های زیر در موارد تشخیص داده نشده اشاره نمود:

✓ هزینه بستری شدن مکرر این بیماران در بیمارستان تا مرحله قبل از تشخیص نهایی

✓ هزینه انجام آزمایش کروماتوگرافی اسیدهای آمینه پلازما به روش TLC، کروماتوگرافی اسیدهای آمینه ادرار به روش TLC، کروماتوگرافی قندهای ادرار به روش TLC، آزمایش های بیوشیمیایی تشخیص بیماری های متابولیک (بندیکت، گلوکز اکسیداز، کلروفوریک، HPLC، DNPH، NPT)، اسیدهای آمینه پلازما به روش HPLC، دیگر آزمایشهایی که با توجه به نوع بیماری متفاوت است (اندازه گیری سطح آمونیاک، لاکتات، پیروات، آزمایش VBG یا ABG و ...).

✓ به هزینه ها فوق می توان هزینه های دارویی و از کار افتادگی والدین و مسایل روحی و روانی عمیق ایجاد شده را اضافه نمود.

با توجه به هزینه های قابل توجه فوق الذکر، انجام آزمایش MS/MS برای غربالگری این بیماری ها در ابتدای تولد، می تواند بسیار مقرون به صرفه و کمک کننده باشد.

✓ آزمایشات غربالگری بیماری های متابولیک مادرزادی در غالب سه پانل قابل انجام هستند که لیست بیماری های قابل تشخیص در هر پانل در ادامه آمده است.

✓ در صورتیکه در ضمن انجام تست غربالگری بیماری های متابولیک مادرزادی نتیجه تست برای یک بیماری خاص مثبت باشد، آزمایشگاه تکرار آزمایش جهت تایید نتیجه قبلی را بدون دریافت وجه متعهد می گردد.

✓ بطور معمول از زمان ارسال نمونه تا دریافت جواب حدود دو هفته زمان مورد نیاز است.

در حال حاضر انجام تست غربالگری نوزادان با استفاده از روش Tandem Mass Spectrometry (TMS or MS-MS) این امکان را برای ما بوجود آورده است که بطور همزمان و تنها با یک نمونه بیش از ۳۰ نوع از بیماری های متابولیک مادرزادی را قبل از بروز علائم بیماری و یا پیشرفت آن، در نوزادان تشخیص دهیم.



تست های نوین غربالگری نوزادان با استفاده از تکنیک MS/MS



Panel B

1. CF
2. MPS I
3. MPS II
4. Galactosemia
5. Biotinidase Deficiency
6. Pompe disease (infantile)
7. Gaucher; Beta-glucosidase
8. Congenital Adrenal Hyperplasia
9. Krabbe; Beta-galactocerebrosidase
10. Niemann Pick A/B; Sphingomyelinase
11. GAMT deficiency (creatine synthesis defect)

Panel A-B

این پانل شامل کلیه تست های پانل A و پانل B است، با این تفاوت که هزینه انجام آن نسبت به انجام پانل A یا پانل B به صورت جداگانه، مناسبتر است.



Panel A

Amino acid disorders

1. Phenylketonuria
2. Maple Syrup Urine Disease
3. Nonketotic Hyperglycinemia
4. Tyrosinemia Type I
5. Homocystinuria

Disorders of Beta-oxidation of fatty acids

6. MCAD Deficiency
7. VLCAD Deficiency
8. LCHAD Deficiency
9. SCAD Deficiency

Disorders of organic acid

10. Glutaric Acidemia
11. Isovaleric Acidemia
12. Propionic Acidemia
13. Methylmalonic Acidemia
14. β -Ketothiolase Deficiency
15. HMG-CoA Lyase Deficiency
16. Multiple Carboxylase Deficiency
17. 3-Methylcrotonyl-CoA Lyase Deficiency

Disorders of carnitine metabolism

18. CPT I Deficiencies
19. CPT II Deficiencies
20. Carnitine Transporter Deficiency

Disorders of urea cycle

21. Argininemia
22. Citrullinemia
23. Arginosuccinate Aciduria

Other disorders

24. Hypothyroidism
25. Glucose -6-phosphate Dehydrogenase Deficiency