

عنوان مقاله:

غربالگری بیماری های متابولیک ارثی نوزادان

محل انتشار:

اولین همایش علوم پایه در بیماریهای ارثی کودکان (سال: 1398)

تعداد صفحات اصل مقاله: 1

نویسندگان:

محمد رضا عزیزی - دکترای علوم آزمایشگاهی بالینی، آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پزشکی اربترون، اصفهان، ایران

فوزیه زادهوش - دکترای بیوشیمی بالینی، گروه بیوشیمی بالینی، دانشکده داروسازی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

خلاصه مقاله:

مقدمه: بیماری های متابولیک ارثی، بیماری هایی هستند که در آنها هضم نهایی یک یا چند ماده غذایی مانند قند، پروتئین یا چربی در بدن نوزاد از بدو تولد مختل می شود و در نتیجه کودک نمی تواند از این مواد غذایی برای رشد و تکامل استفاده کند. غربالگری نوزادان با هدف تشخیص زود هنگام این اختلالات و جلوگیری از آسیب های جدی و جبران ناپذیر به ارگان های مختلف بدن، انجام می شود. مواد و روش ها: غربالگری متابولیک ارثی آزمایش ساده ای است که با گرفتن یک قطره خون از پاشنه پای هر نوزاد در بدو تولد (3 تا 5 روز بعد از تولد)، انجام می گیرد. تکنیک طیف سنجی جرمی متصل به کروماتوگرافی مایع (HPLC-MS/MS) به عنوان یک روش مرجع و قابل اعتماد است که در مدت زمان یک دقیقه، با استفاده از لکه های کوچک خون، امکان تشخیص اختلالات متعدد متابولیکی را فراهم می کند. نتایج: بیماری های هدف برای غربالگری بیماری های متابولیک ارثی در کشورمان ایران شامل 6 اختلال متابولیسم اسیدهای آمینه و تولید اوره، 5 اختلال اکسیداسیون اسیدهای چرب، 9 اختلال اسیدهای ارگانیک (جمعا 20 بیماری) که با تکنولوژی تاندم MS-MS قابل تشخیص هستند و دو مورد آن شامل بیماری های کمبود آنزیم بیوتینیداز و گالاکتوزمی کلاسیک که با روش الیزا تشخیص داده می شوند بحث و نتیجه گیری: لیست بیماری هایی که در غربالگری نوزادان با روش MS-MS شناسایی می شوند شامل اختلالات متابولیسم اسیدهای آمینه و تولید اوره: 1. -آرژینینوسوکسینیک اسیدوری 2. سیترولینمی تیپ 1 3. بیماری ادرار شربت افرا 4. هموسیستینوری 5. فنیل کتونوری کلاسیک 6. تیروزینمی تیپ 1 اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب 7. نقص جذب (انتقال) کارنیتین 8. نقص آنزیم آسپیل کوآ دهیدروژناز زنجیره متوسط 9. نقص آنزیم آسپیل کوآ دهیدروژناز زنجیره بسیار بلند 10. نقص آنزیم 3- هیدروکسی آسپیل کوآ دهیدروژناز زنجیره بلند 11. نقص پروتئین سه کاره اختلالات اسیدهای ارگانیک 12. پروپیونیک اسیدمی 13. متیل مالونیک اسیدمی (نقص آنزیم متیل مالونیل کوآ موتاز) 14. متیل مالونیک اسیدمی (نقص کوبالامین) 15. ایزووالریک اسیدمی 16. نقص آنزیم 3- متیل کروتونیل کوآ کربوکسیلاز 17. هیدروکسی 3- متیل گلوٹاریک اسیدوری 18. نقص آنزیم هولو کربوکسیلاز سینتاز 19. نقص آنزیم بتا کتوتیولاز 20. گلوٹاریک اسیدمی تیپ

کلمات کلیدی:

متابولیک ارثی، غربالگری نوزادان، اختلالات متابولیک LC-MS/MS

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/981182>

