



مرکز تحقیقات رشد و تکامل

مرکز تحقیقات رشد و تکامل به عنوان یکی از مراکز مصوب دانشگاه علوم پزشکی تهران در بیمارستان مرکز طبی کودکان از سال 1386 فعالیت رسمی خود را با هدف ارتقا کیفیت رشد و تکامل کودکان در کشور، به ریاست آقای دکتر علی ربانی آغاز نمود. این مرکز در حال حاضر با در اختیار داشتن فضای مناسب و به روزترین تجهیزات از قبیل دستگاه هایی همچون LC-MS/MS, GC-MS, Amino Acid Analyzer: تلاش دارد با همکاری در برنامه کشوری غربالگری بیماریهای متابولیک وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی گامی مهم در ارتقای بهداشت کودکان کشور بردارد.

این مرکز با سر لوحه قرار دادن کیفیت در راس کارهای خود، پس از طی چند ماه موفق به کسب گواهینامه ISO-9001:2015 گردید و تلاش دارد در ادامه فعالیت، گواهینامه ISO-15189:2012 را کسب نماید.



مهمترین اختلالات قابل تشخیص در این مرکز شامل اختلالات اسیدهای آمینه، اختلالات اسیدهای چرب، اختلالات سیکل اوره، برخی از اختلالات مسیرهای متابولیسمی کربوهیدرات ها (گالاکتوزمیا، G6PD)، هیپوتیروئیدیسم مادرزادی، نقص آنزیم بیوتینیداز و سیستمیک فیبروزیس می باشد.

آزمایشگاه متابولیک مرکز تحقیقات رشد و تکامل با همکاری متخصصین اطفال و فوق تخصص غدد درون ریز و متابولیسم اطفال، پاتولوژی، داروسازی بالینی، ژنتیک پزشکی و بیوشیمی بالینی سعی در تشخیص و غربالگری بیماریهای متابولیک ارثی به صورت مشورتی و کاملاً منطبق با موازین علمی دارد. با توجه به پتانسیل علمی و موقعیت مکانی مرکز متابولیک ایران، انتظار می رود این مرکز به صورت قطب غربالگری و تشخیص بیماری های متابولیسم نوزادان در کشور شناخته شود.

آدرس: تهران، انتهای بلوار کشاورز، خیابان دکتر محمد قریب، جنب بیمارستان امام خمینی (ره)، پلاک 62، مرکز طبی کودکان، ساختمان شماره 2، طبقه

اول، آزمایشگاه تخصصی بیماری های متابولیک (مرکز تحقیقات رشد و تکامل)

تلفن: 021-61472434 | تلفکس: 021-66949662 | ایمیل: gdrcc@tums.ac.ir | سایت مرکز: <http://gdrcc.tums.ac.ir>



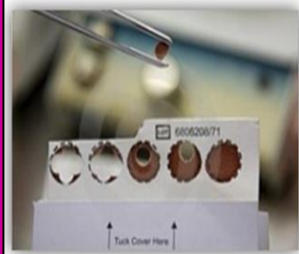
بیماری های متابولیک ارثی:

بیماری های بیوشیمیایی ارثی هستند که در آنها راه های سوخت و ساز مواد مختلف در بدن دچار اختلال می شود. در این بیماران به علت وقفه آنزیمی، راه متابولیکی بسته شده و ماده اولیه به محصول نهایی تبدیل نمی شود حال اگر ماده پیش بلوک که مقدار آن در بدن افزایش یافته است سمی باشد و یا ماده پس- بلوک که تشکیل نشده است، یک ماده ضروری و اساسی باشد و یا مواد حاصل از متابولیسم انحرافی ماده اولیه سمی باشند، بیماری ایجاد می گردد. تشخیص بیماری های متابولیکی بسیار مشکل است زیرا علائم این بیماری ها غیراختصاصی است و در بیماری های دیگر نیز مشاهده می شود، نوزادان مبتلا به بیماری متابولیک معمولاً در بدو تولد نرمال هستند. بیماری های متابولیک نوزادی می تواند در نهایت منجر به ضایعات شدید مغزی، عقب ماندگی ذهنی، فلج های عضلانی، مشکلات کبدی، سنگ های ادراری، نارسائی های چشمی مانند آب مروارید و آب سیاه و بیماری های قلبی و حتی مرگ نوزاد گردد.



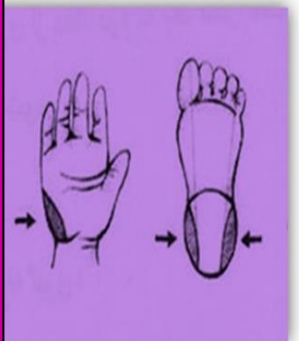
اهمیت غربالگری:

به دلیل بالا بودن آمار ازدواج های فامیلی در ایران، بیماری های متابولیک ارثی به عنوان بیماری های بومی کشورمان شناخته می شوند. می توان اینگونه مطرح نمود که بهترین راه برای پیشگیری از عوارض این بیماری ها، غربالگری نوزادان از نظر ابتلا به بیماری های متابولیک در روزهای ابتدایی تولد می باشد به ویژه در نوزادان با سابقه خانوادگی بروز این قبیل بیماری ها و یا نوزادان حاصل از ازدواج های فامیلی لازم است تست های غربالگری صورت پذیرد.



تشخیص:

در حال حاضر با پیشرفت امکانات و انجام تست های جدید غربالگری در بدو تولد می توان به وجود بیماری های متابولیک ارثی پی برد و در صورت تشخیص صحیح و به موقع، این بیماری ها در داخل کشور قابل درمان خواهند بود. تأخیر در تشخیص و درمان خطرناک است و به ازای هر ماه تأخیر در تشخیص و درمان در بیماری های متابولیک ارثی، ظرفیت ضریب هوشی کودک ۴/۵ واحد کاهش می یابد. اگر در یک سال اولیه تولد، بیماری کودک شناخته نشده و درمان آغاز نشود، حدود ۵۰ درصد ظرفیت ضریب هوشی کودک کاهش یافته و درمان وی در آینده با مشکلات بیشتری روبه رو خواهد شد.



چه بیماری هایی مورد غربالگری قرار می گیرند؟

- اختلالات سیکل اوره:** گروهی از اختلالات ژنتیکی هستند که به علت نقص آنزیم های دخیل در تولید اوره بروز می کنند. افراد مبتلا به این بیماری ها، برای دفع آمونیاک بدن با مشکل مواجه می شوند در نتیجه در بدو تولد سالم بوده ولی از روز دوم زندگی با افزایش آمونیاک دچار عوارضی که شامل خواب آلودگی، خوب شیر نخوردن، تشنج، بی ثباتی درجه حرارت، آسیب مغزی پیش رونده و کمای عمیق مواجه می شوند. 8 بیماری مختلف در این گروه قرار می گیرند.
- اختلالات اسیدهای آمینه:** بسیاری از اختلالات متابولیک مادرزادی و ارثی در نتیجه افزایش اسیدهای آمینه در خون و ادرار است. 14 بیماری مختلف در این گروه قرار می گیرند که بسته به نوع بیماری عوارض مختلفی بروز می کند.
- اختلالات اسیدهای چرب:** نقائص اکسیداسیون اسیدهای چرب، گروه عمده ای از بیماری های نورومتابولیک ارثی بسیار مهم را سبب می شوند. حداقل 11 بیماری در این گروه شناسایی شده است، که علت آنها کمبود یک آنزیم می باشد و عوارض شدید قلبی، کبدی و عضلانی ایجاد می کنند.
- اختلالات اسیدهای آلی:** گروه متنوع و مهمی از اختلالات ارثی متابولیک هستند که با عدم توانایی در هضم پروتئین های موجود در مواد غذایی و با دفع اسیدهای آلی غیر آمینه، مشخص می شوند. بروز بالینی این اختلال غالباً ابتدا در نوزادان دیده می شود و با خوب شیر نخوردن، استفراغ، تشنج و خواب آلودگی مرضی خود را نشان می دهد. حداقل 20 بیماری در این گروه شناسایی شده است.
- کم کاری مادرزادی تیروئید:** این بیماری باعث کاهش سطح هورمون های غده تیروئید و در نتیجه بروز عقب ماندگی جسمی و ذهنی شدید می شود.
- افزایش گالاکتوز (گالاکتوزمی):** گالاکتوزمی نوعی اختلال ارثی در متابولیسم کربوهیدرات است که بر توانایی بدن در تبدیل گالاکتوز (قند موجود در شیر، از جمله شیر مادر انسان) به گلوکز تأثیر دارد. این اختلال به دلیل کمبود آنزیم گالاکتوز فسفات اوریدیل ترانسفراز (GALT) ایجاد می شود که برای این روند حیاتی است. نوزاد مبتلا از بدو تولد طبیعی به نظر می رسد، اما در طی چند روز یا چند هفته اشتهاى خود را از دست می دهد و استفراغ بیش از حد را شروع می کند. زردی پوست و سفیدی چشم ها (زردی)، بزرگ شدن کبد (هپاتومگالی)، ظهور اسیدهای آمینه و پروتئین در ادرار، نارسایی رشد و در نهایت تجمع مایعات در حفره شکمی نیز ممکن است رخ دهد.
- بیماری فاویسم (کمبود آنزیم G6PD):** فاویسم یک بیماری ارثی خونی می باشد که به علت کمبود یکی از آنزیم های گلبول قرمز ایجاد می شود. بیماران در حالت عادی کاملاً طبیعی بوده و هیچ گونه علامتی ندارند مگر با مواد خوراکی مانند باقلا یا داروها و مواد ممنوعه یا عفونت ها مواجه شوند که در اینصورت دچار علائم حاد بیماری از قبیل تب خفیف، بی حالی، رنگ پریدگی، زردی، حالت تهوع و گاهی استفراغ، قرمز یا تیره شدن ادرار و گاهی درد شکم یا کمر می شوند. در صورت عدم درمان مناسب، احتمال آسیب دیدن کلیه ها و ایجاد نارسایی کلیوی، نارسایی قلبی و نیز کم خونی شدید و صدمات حاصل از آن می شوند.
- کمبود آنزیم بیوتینیداز:** بیوتینیداز یک آنزیم مهم در بدن محسوب می شود که فقدان یا کاهش سطح این آنزیم باعث بروز مشکلات حاد و دائمی جسمی نظیر راش های پوستی، کاهش شنوایی، کاهش بینایی، سستی ماهیچه ها، ریزش مو، تشنج، عقب ماندگی ذهنی و افزایش احتمال ابتلا به برخی از بیماری ها می شود. اگر درمان به درستی انجام شود این بیماری، یک اختلال تهدید کننده و جدی نیست. کودکانی که قبل از بروز علائم، درمان می شوند هیچگاه علائم بیماری را در بزرگسالی نشان نمی دهند.
- بیماری فیروز سیستیک:** فیروز سیستیک، اختلالی ژنتیکی است که اغلب قبل از دو سالگی تشخیص داده می شود، اما حدود ۱۰ درصد از موارد آن نیز تا بزرگسالی تشخیص داده نمی شود. کودک مبتلا، یک ژن معیوب دارد که در ورود و خروج کلرید سدیم یا نمک از سلول های بدنش تأثیر می گذارد. نتیجه این وضعیت، تولید مخاط غلیظ، سنگین و چسبنده، عرق شور و غلیظ شدن شیرهای گوارشی است. ترشح مخاط غلیظ می تواند ریه ها را مسدود کند و کودک مبتلا به فیروز سیستیک را مستعد مشکلات تنفسی، عفونت های ریه به دلیل فراهم کردن مخاط و محیط بسیار مساعدی برای باکتری ها و در نهایت، آسیب شدید به ریه کند و وقتی شیرهای گوارشی غلیظ شده نمی توانند برای شکستن مواد غذایی و جذب مواد مغذی از آنها از لوزالمعده به روده کوچک بروند، کودک ممکن است دچار مشکلات گوارش و نارسایی رشد هم بشود.

