



سنة الخير

سنة الخير

غریبالگری نوزادان از نظر کم خونی

دکتر مهدی شهریاری

هماتولوژیست انکولوژیست کودکان

استاد دانشگاه علوم پزشکی شیراز

دی ماه ۱۴۰۳

طب پیشگیری؟ غربالگری؟

Primary Prevention

Identifying persons at risk for condition to allow for education and follow-up (i.e. health promotion/protective measures)

Secondary Prevention

Identification of patients with a disease prior to onset of symptoms or sequelae of the disease (i.e. screening)

معیارهای غربالگری نوزادان

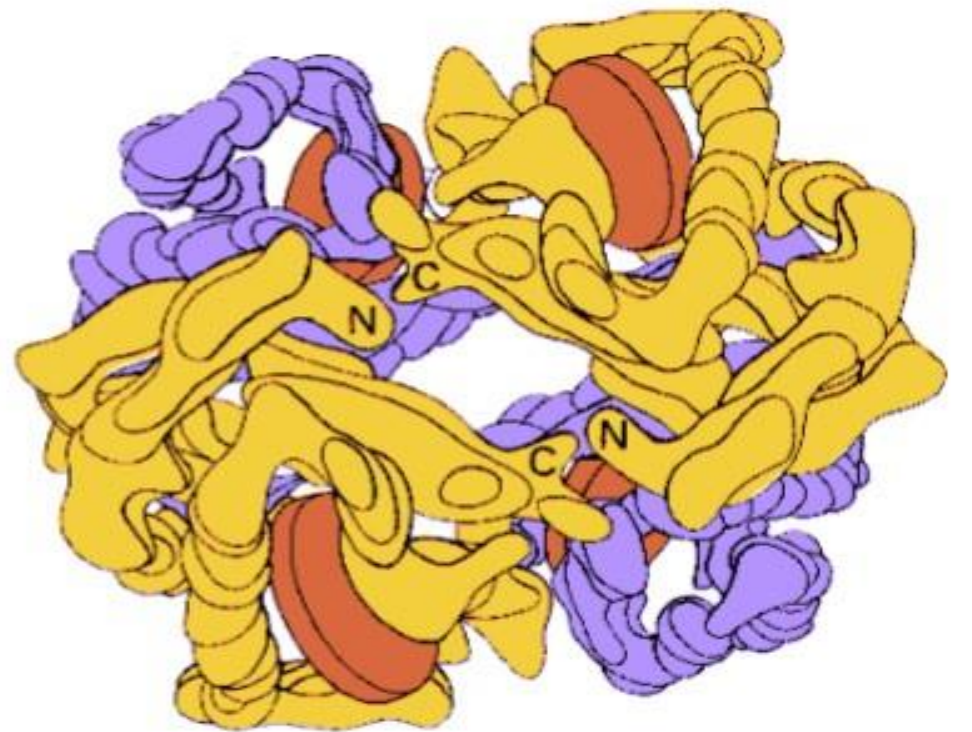
- 1. Life-threatening and/or catastrophic condition
- 2. Inexpensive and practical screening test
- 3. Effective treatment which prevents complications

یک مثال از کم خونی ها که در جنوب ایران ارزش دارد که انجام شود:

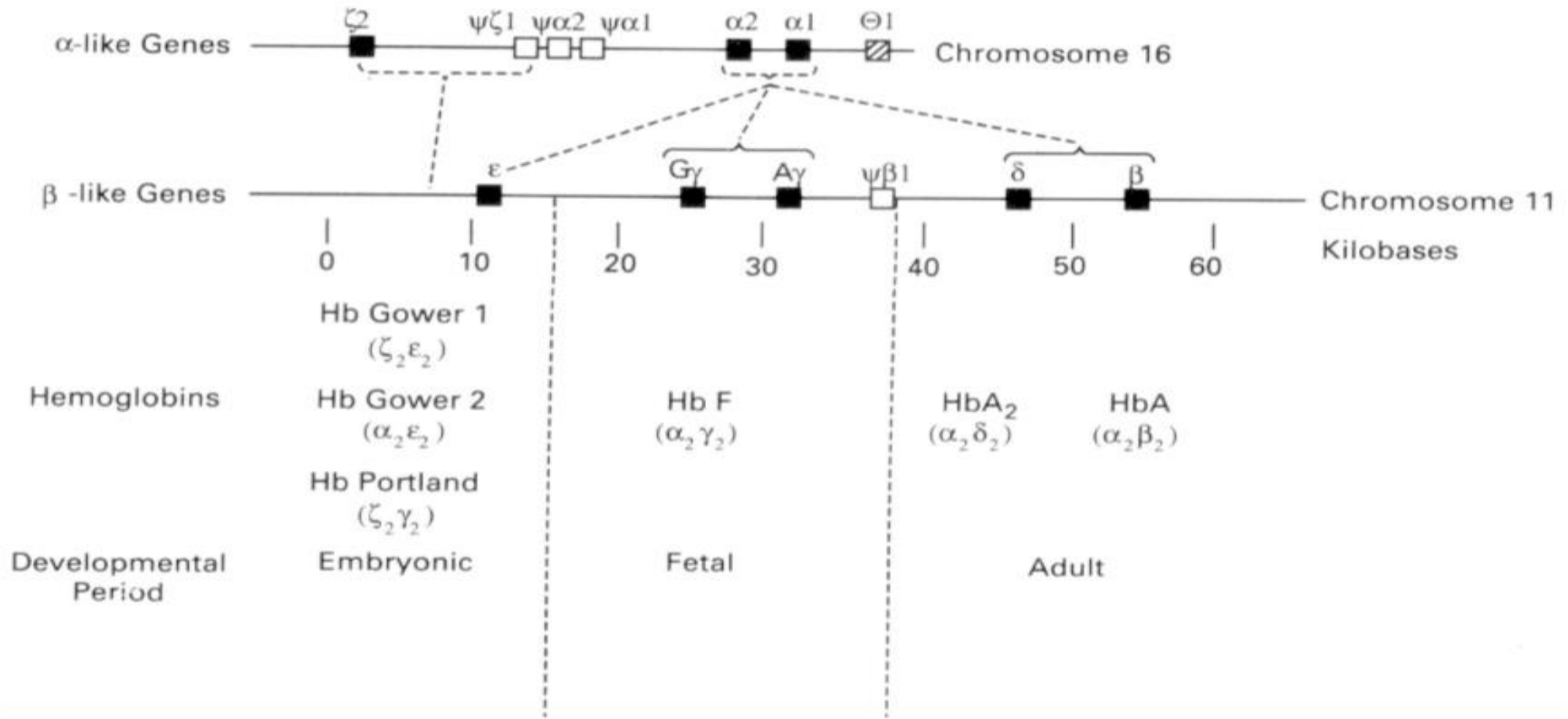
- Sickling disorders:
 - Life-threatening
 - Can be identified via screening Hb electrophoresis
 - Penicillin prophylaxis reduces mortality

Normal Hemoglobin (HbA)

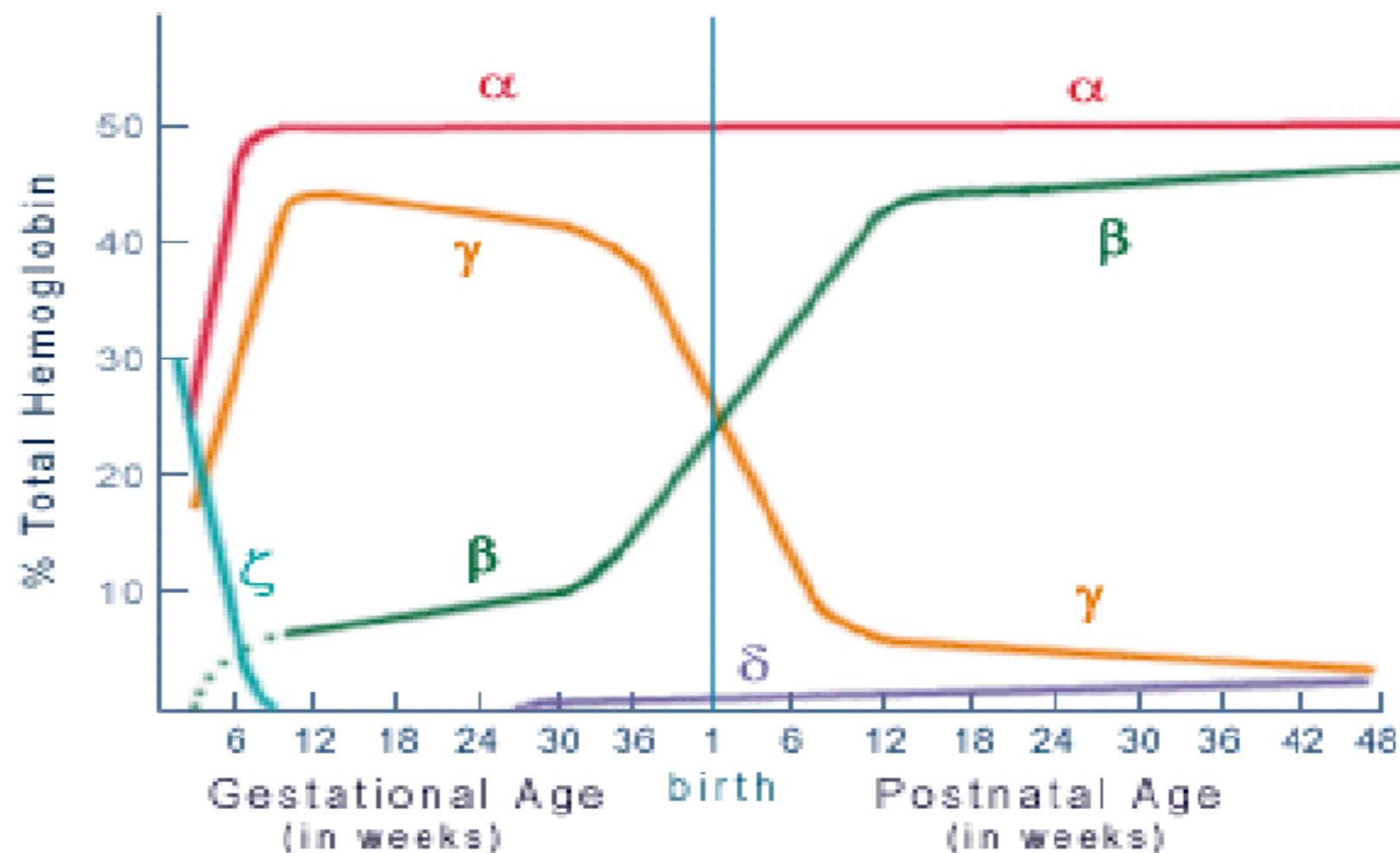
- Heterotetramer
2 α and 2 β chains ($\alpha_2\beta_2$)
- Each globin chain is bound to a **heme** moiety



Globin Genes



Progression of Globin Synthesis



محدودیت های غربالگری نوزادان با الکتروفورز هموگلوبین

- **Electrophoresis does not quantify hemoglobins other than relative abundance**
 - **NENSP cannot distinguish between certain hemoglobins**
 - HbE from HbO_{Arab} OR HbD_{LosAngeles} from HbG
 - **α thalassemia**
 - Indicated by presence of Hb Bart's
 - But cannot determine degree of α thalassemia in newborns and cannot identify in non-newborns
 - **β thalassemia**
 - Cannot identify β thalassemia trait
-

جواب غربالگری:

• **HbF > HbA** : What does this mean? Normal

Is this a disease? No , What do you do? Nothing .

• **Hb F > HbA > HbS** : What does this mean? Sickle cell trait

Is this a disease? No What do you do? Family testing and counseling

جواب غربالگری: Hb F & Hb S

- What does this mean? A form of sickle cell disease: Either HbSS or HbS-β0 thalassemia.
- Is this a disease? Yes
- What do you do? Immediately start Penicillin VK 125 mg PO BID. See infant within 1-2 weeks. Send repeat NBS (Hb Electrophoresis, Sickle prep) & Refer patient to a pediatric hematologist.

جواب غربالگری: $HbF > HbS > HbA$

- What does this mean? A form of sickle cell disease: $HbS-\beta^+$ thalassemia
- Is this a disease? Yes
- What do you do? Immediately start Penicillin VK 125 mg PO BID , See infant within 1-2 weeks Send repeat NBS (Hb Electrophoresis, Sickle prep) & Refer patient to a pediatric hematologist
- One parent is $HbAS$ (sickle cell trait) and the other is $HbA-\beta^+$ thalassemia (beta-thalassemia trait)



The infant has $HbS-\beta^+$ thalassemia disease

جواب غریبالگری: یک هموگلوبین سریع به نام بارتز Bart's

آفا تالاسمی



Alpha thalassemia syndrome

- Everybody has 2 copies of a globin gene on every chromosome 16.
- $\alpha\alpha/\alpha\alpha$ (healthy)
- $\alpha\alpha/\alpha_$ (silent carrier)
- $\alpha_/\alpha_$ (α thalassemia trait)
- $\alpha\alpha/_ _$ (α thalassemia trait)
- $\alpha_ / _ _$ (Hb H Disease)
- $_ _ / _ _$ (Hydrops fetalis)

HYDROPS FETALIS :

ALPHA THALSSEMIA



معرفی یک نوزاد و والدینش

- به آزمایشات غربالگری نوزاد و والدینش نگاه کنید:
- سپس تصور کنید جواب الکتروفورز هموگلوبین نوزاد چه خواهد بود

8-2 آزمایش پدر نوزاد

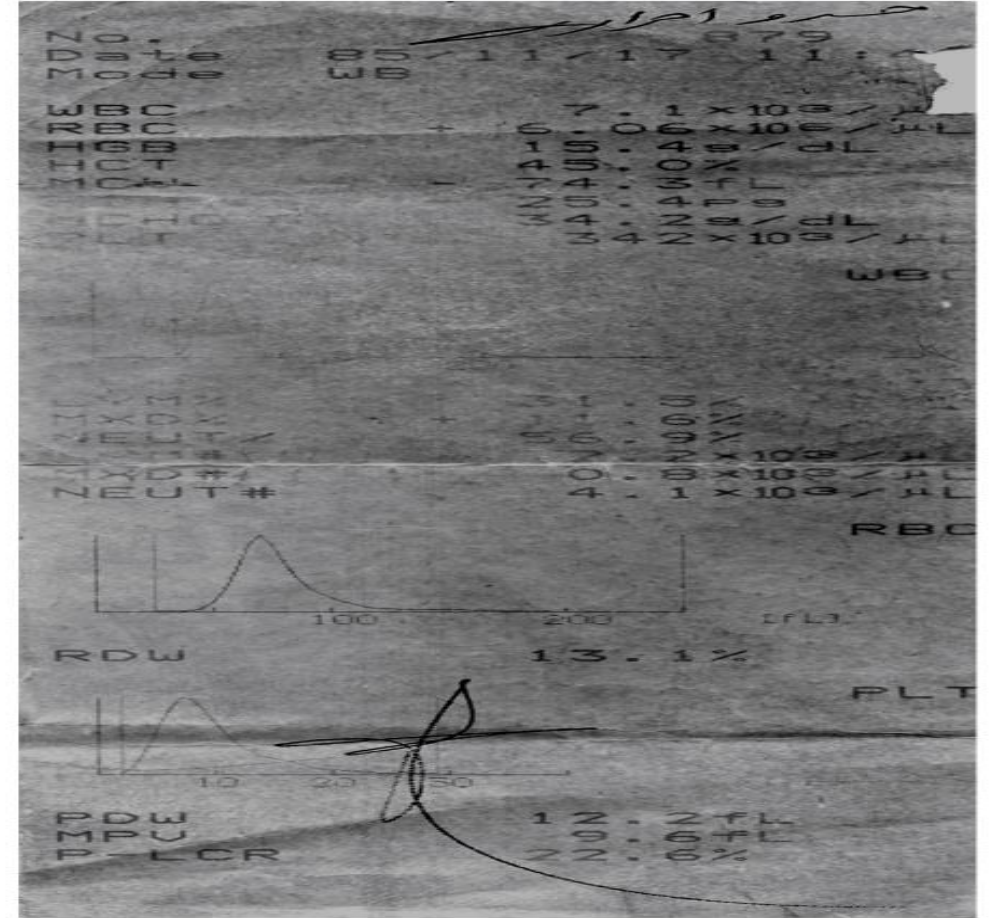
Hb = 15.4

MCV=74.3

MCH=25.4

MCHC=34.2

RBC=6.06



Hb A2=2% در الکتروفورز هموگلوبین

8-2 آزمایش مادر نوزاد:

Hb=12.6

MCV=67

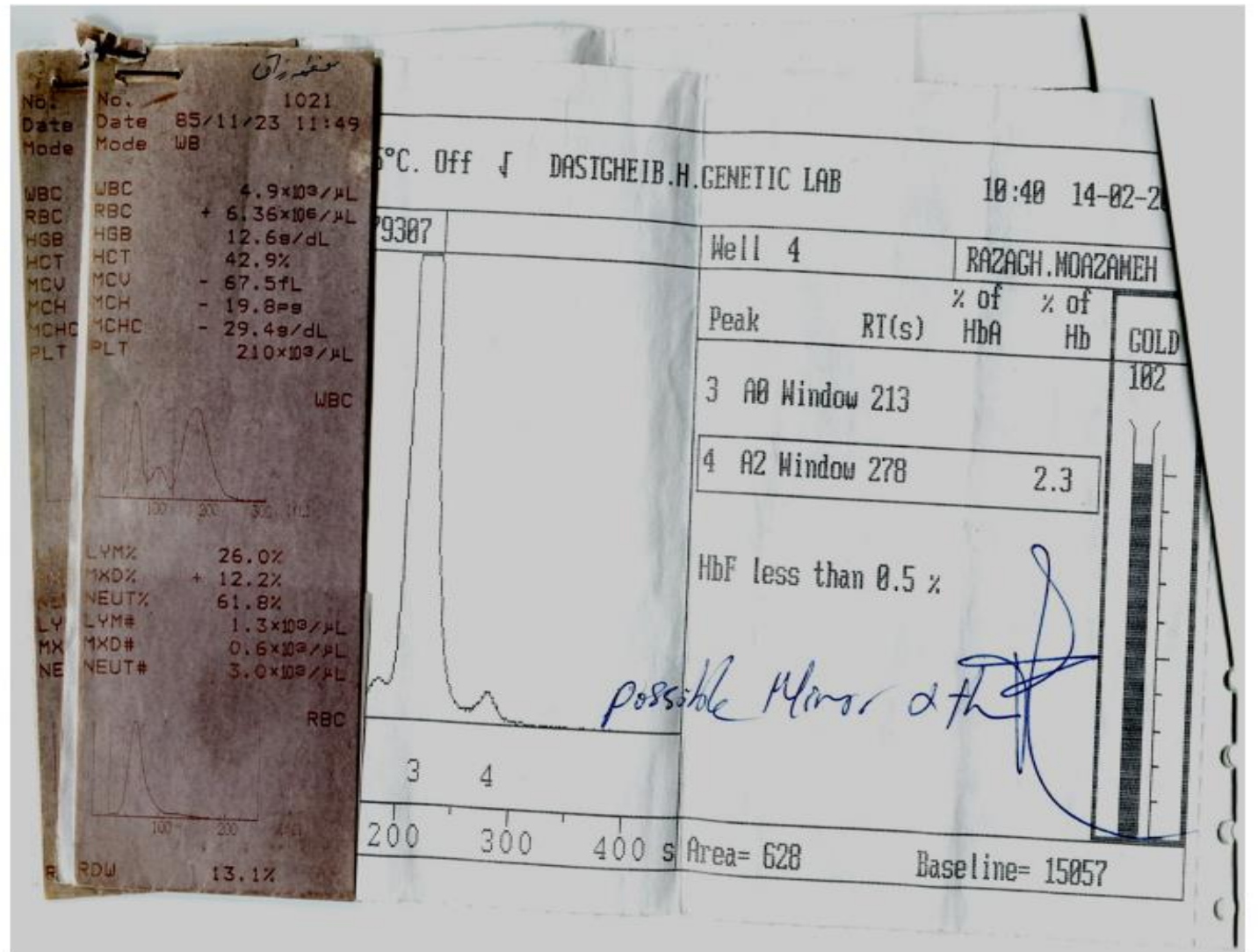
MCH=19.6

MCHC=29.4

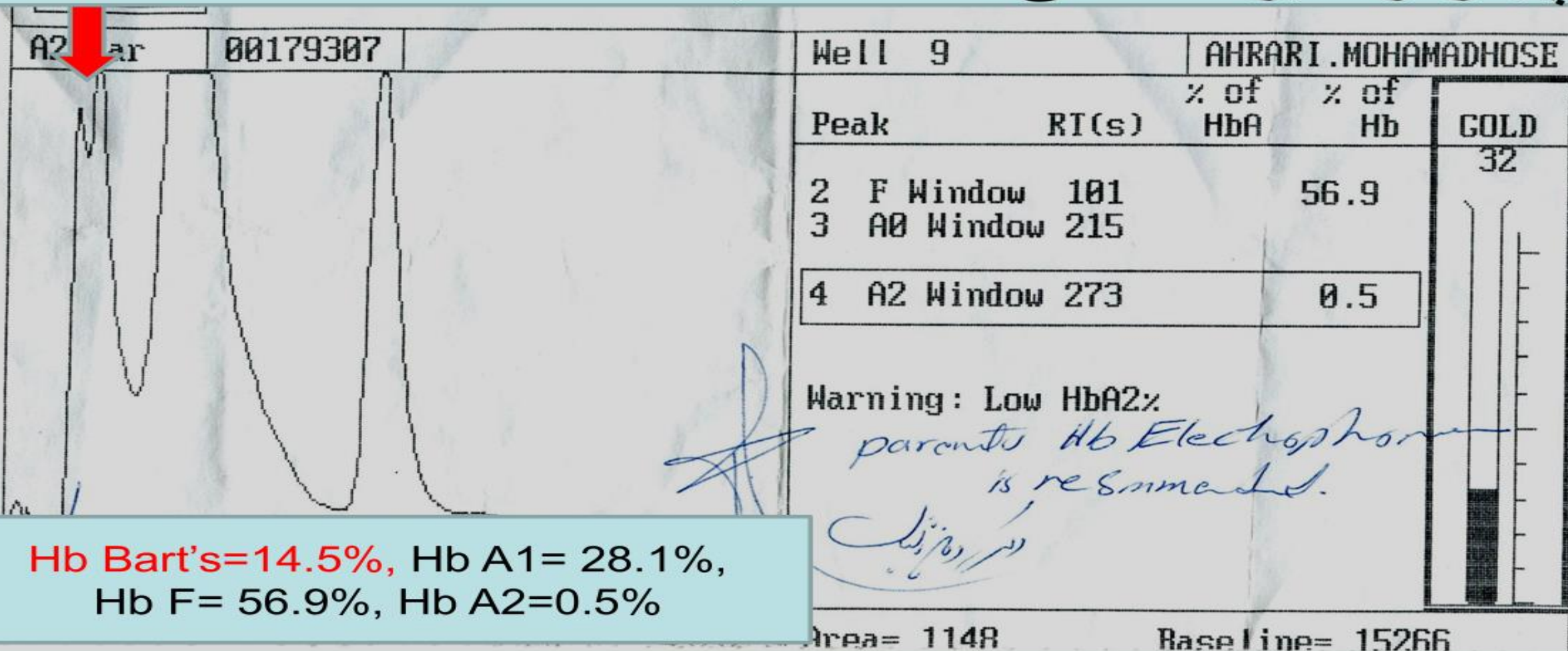
RBC=6.36

در الکتروفورز
هموگلوبین مادر
(A2=2.3%)

MOTHER



جواب الکتروفورز نوزاد یک باند غیر طبیعی سریع قبل از Hb A,F نشان میدهد که به آن Hb Bart's میگوییم که از چهار زنجیره اضافی گاما تشکیل شده است



Hb Bart's=14.5%, Hb A1= 28.1%,
 Hb F= 56.9%, Hb A2=0.5%



مقدمه

آلفا تالاسمی در سراسر جهان و در نژادهای مختلف کم و بیش دیده می شود و در ایران حدود ۶ درصد جمعیت ناقل یکی از انواع آلفا تالاسمی هستند.

. از آنجا که هر انسان بر روی هر کروموزوم ۱۶ دو ژن آلفا $\alpha 1$ و $\alpha 2$ باید به ارث ببرد؛ و از این دو ژن $\alpha 2$ قوی تر و پرکارتر است در نتیجه نقص در یک تا چهار ژن می تواند تظاهرات فنوتیپیکی متفاوتی را بروز دهد.

مقدمه

از سوی دیگر جوش خوردن دو ژن آلفا به یکدیگر و تولید زنجیره آلفای سنگین که اصطلاحاً constant spring نامیده می شود و در جمعیت ما نیز نادر نیست؛ باعث درجاتی از میکروسیتوز و گاهی کم خونی خفیف تا متوسط می شود که اغلب به دلیل طبیعی شدن الکتروفورز هموگلوبین پس از دوران نوزادی غربالگری نوزادان دارای میکروسیتوز را مطرح می کند تا تمام عمر اشتباهاً به عنوان فقر آهن مداوا نشوند.

روش پژوهش:

- در بررسی آزمایش شمارش کامل گلبولی (CBC) خون بند ناف یک هزار نوزادان ایرانی متولد شده در سه زایشگاه وابسته به دانشگاه علوم پزشکی شیراز ، برای همه نوزادانی میکروسیتوز یعنی که $MCV < 100$ یا $MCH < 27$ یا هموگلوبین کمتر از ۱۴ داشتند آزمایش هموگلوبین الکتروفورز انجام شد. و برای نوزادانی که $MCHC > 34$ داشتند تست شکنندگی گلبول قرمز و بررسی لام خون محیطی انجام شد.

نتایج:

- شیوع کمخونی $Hb < 14$ در یک هزار نوزاد مورد بررسی ۱۲,۲% و شایع ترین علت آن آلفا تالاسمی (۶/۴%) و بعد از آن اسفروسیتوز ارثی (۴/۸%) و نهایتاً کم خونی داسی شکل (۱/۲%) بود. این بررسی نشان داد که همه موارد آلفا تالاسمی $MCV < 94$ داشتند همه موارد اسفروسیتوز $MCHC > 35$ داشتند.

نتیجه گیری نهایی:

- برای کم کردن هزینه های تشخیص و پیشگیری از آهن درمانی نابجا و مکرر ناقلین آلفا تالاسمی و نهایتا پیشگیری از تولد کودکان مبتلا به آلفا تالاسمی متوسط (HbH Disease) پیشنهاد می شود غربالگری از خون بند ناف نوزادان انجام شود و در غیر این صورت همه نوزادانی که به دلیلی در هفته اول یا دوم تولد به اورژانس نوزادان آورده می شوند اگر در آزمایش خون آنان $MCV < 94$ مشاهده شد الکتروفورز هموگلوبین برای آنان در خواست شود.

نتیجه گیری نهایی

- در استانهای جنوبی کشور که کم خونی داسی شکل شایع است برای همه نوزادانی که هموگلوبین کمتر از ۱۴ دارند هم الکتروفورز هموگلوبین پیشنهاد می شود تا آنتی بیوتیک پیشگیرانه پنی سیلین شروع و واکسیناسیون پنوموکوکی به موقع انجام و از موربیدیته ناشی از عفونت جلوگیری شود.

از توجه شما متشکرم اگر پرسشی هست بفرمایید

