

SID



سرویس های
ویژه



سرویس ترجمه
تخصصی



کارگاه های
آموزشی



بلاگ
مرکز اطلاعات علمی



سامانه ویراستاری
STES



فیلم های
آموزشی

کارگاه های آموزشی مرکز اطلاعات علمی جهاد دانشگاهی

دوره ترمین

کارگاه آنلاین
بررسی مقابله ای متون (مقدماتی)

دوره ترمین

کارگاه آنلاین
پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی

دوره ترمین

کارگاه آنلاین آشنایی با پایگاه های اطلاعات علمی
بین المللی و
ترند های جستجو



بررسی شیوع فنیل کتونوری در نوزادان متولد شده در استان اردبیل توسط آزمایش غربالگری و تحلیل نتایج به دست آمده

سیده نگار مدرس صدرانی ۱*، محمد ضعیفی زاده ۱، صادق حضرتی ۱، محمد صادق سلطان محمدزاده ۱

۱- دانشگاه علوم پزشکی اردبیل

sn.modarres@yahoo.com

مقدمه: فنیل کتونوری که یک اختلال متابولیک ارثی است در اثر کمبود آنزیم‌های مسیر کاتابولیسم اسیدامینه ضروری فنیل آلانین ایجاد شده و باعث افزایش غلظت فنیل آلانین در حد سمی می‌شود. این اختلال دارای عوارض جبران ناپذیر بر رشد مغز است که از جمله آن می‌توان عقب ماندگی ذهنی و تاخیر تکاملی شدید را نام برد. شیوع بالای این اختلال در بین قومیت‌های ایرانی مورد بررسی قرار گرفته است. در چند سال اخیر با شروع برنامه منظم غربالگری در ایران، تعداد نوزادان شناسایی شده افزایش یافته و با راهکارهای درمانی موثر مانع از پیشرفت عوارض شده‌اند. در این مطالعه شیوع فنیل کتونوری در ۲۱ ماه در استان اردبیل مورد بررسی قرار گرفته تا با تجزیه و تحلیل نتایج بتوان راهکارهای مفیدی در ادامه روند تشخیص ارائه داد. روش کار ابتدا در ۷۲ ساعت اول پس از تولد از تمام کودکان نمونه خون از پاشنه پا گرفته و برای تست گوتتری به آزمایشگاه ارسال می‌کنند سپس در افرادی که نتیجه آنها مثبت باشد تست را تکرار و در صورت مثبت بودن برای تست‌های تکمیلی و همچنین رد موارد بدخیمی نمونه به انستیتو پاستور ایران ارسال می‌شود. بحث و نتایج از بین ۴۴۲۳۲ تولد در ۲۱ ماه در استان اردبیل توسط غربالگری ۱۳ مورد فنیل کتونوری مثبت شناسایی شد. از این تعداد بیماران ۶۱/۵٪ دارای فنیل کتونوری کلاسیک و ۳۸/۵٪ دارای فنیل کتونوری ملایم بودند. شیوع فنیل کتونوری در اردبیل ۱ بیمار به ازای هر ۳۴۰۲ تولد به دست آمد. سرانجام شیوع ازدواج‌های فامیلی در بین بیماران ۸۵٪ بود. نتیجه گیری با توجه شیوع بالای ازدواج‌های فامیلی در بین بیماران الزامی کردن مشاوره ژنتیکی یک ضرورت به نظر میرسد. از طرفی بالا بردن سطح آگاهی و دانش افراد در رابطه با اختلالات ژنتیکی می‌تواند نتیجه مثبتی در کاهش ابتلا به این بیماری داشته باشد.

واژه‌های کلیدی: فنیل کتونوری، غربالگری، اردبیل

Prevalence of Phenylketonuria in Newborns in Ardebil by Screening and Analyzing the Results

Negar Modares Sadrani 1* , Mohammad Zaifzadeh 1 , Sadegh Hazrati 1 , Mohammad Sadegh Soltan Mohammadzadeh 1

1- Ardebil University of Medical Science
sn.modarres@yahoo.com

Introduction PKU is an inherited metabolic disorder caused by a deficiency of essential amino acids phenylalanine catabolism that lead to the increased concentration of phenylalanine in the toxic range. This condition has irreversible effects on brain development that can include mental retardation and severe developmental delay. The high prevalence of this disorder among Iranian ethnic group had been

هشتمین کنگره بین المللی و سیزدهمین کنگره کشوری
ارتقاء کیفیت خدمات آزمایشگاهی تشخیص پزشکی ایران
The 8th International & 13th National Congress on
Quality Improvement in Clinical Laboratories



shown. In recent years, systematic screening program in Iran provinces is the major reason of increased the number of infants identified with PKU and effective treatment strategies caused to reduces the development retardation and complications of PKU in infants. Method At the first 72 hours after birth, of all children a blood sample taken from the heel and send to the laboratory for testing to Guthrie immediately. Then the test repeated for the positive results infants. Then the positive repeated samples send to Pasteur Institute of Iran for test further and reject the malignancies. Results and discussion Of the 44232 births in 21 months in Ardebil province 13 cases with phenylketonuria were detected by screening. Among them 61.5 % of the patients had the classic phenylketonuria and 38.5 % had mild phenylketonuria. The prevalence of phenylketonuria in Ardebil was 1:3402. The prevalence of consanguineous marriages among patients was 85%. Conclusion Given the high rate of consanguinity among patients seems to be a necessary requirement for genetic counseling before the marriage. Besides raising awareness and knowledge in relation to genetic disorders can have positive results in reducing the incidence of this disease.

Keywords: Phenylketonuria, Ardebil, Screening Test

SID



سرویس های ویژه



سرویس ترجمه تخصصی



کارگاه های آموزشی



بلاگ مرکز اطلاعات علمی



سامانه ویراستاری STES



فیلم های آموزشی

کارگاه های آموزشی مرکز اطلاعات علمی جهاد دانشگاهی

کارگاه آنلاین
بررسی مقابله ای متون (مقدماتی)

کارگاه آنلاین
پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی

کارگاه آنلاین آشنایی با پایگاه های اطلاعات علمی بین المللی و ترند های جستجو بین المللی و ترند های جستجو