



Yenidoğulmuşların Metabolik Skrininq Testi

Yenidoğulmuşların metabolik skrininqi (daban testi) körpə doğulduqdan 3-5 gün (doğuş hamiləliyin 37-ci həftəsinə qədər olan zaman, 7-14 gün) ərzində aparılır. Bu test üçün körpə dabanından bir neçə damcı qan götürülür və filtr kağızın üzərinə qoyulur, qan quruduqdan sonra skrininq testi aparılır.

Skrining testinin ilk iki həftədə aparılmasının məqsədi:

20-yə yaxın metabolik xəstəlik yenidoğulmuşun həyatının ilk 2 həftəsi ərzində geri dönüşü olmayan ağır fəsadlara və erkən ölümə səbəb ola bilər.

Testin aparılmasının əsas məqsədi neonatal dövrdə metabolik xəstəliklərin aşkarlanması və körpədə bu səbəbdən yarana biləcək geri dönüşü olmayan fəsadların vaxtında qarşısının alınmasıdır.

Hər hansı klinik əlamətdən asılı olmayaraq aparılan skrininq testi sağlam gələcəyimizin təminatı ola bilər.

Neonatal TSH

TSH yüksəkliyi aşkarlanır. TSH-ın yüksək olması anadangəlmə HİPOTİREOZ yaradır ki, buda uşaqlarda: İnkişaf geriliyi, boy qısalığı, halsızlıq, yorğunluq, letarqiq yuxu, cild quruluğu, və sayrə kimi klinik əlamətlərdə təzahür edir.

Neonatal İRT (immunoreaktiv tripsinogen)

İRT yenidoğulmuşların qanında hipertripsinemiya ilə müşahidə olunur və bu da KİSTİK FİBROZA səbəb olur (xarici sekresiya vəzilərinin zədələnməsi, tənəffüs və həzm sistemi orqanlarının funksiyalarının ciddi pozulmaları ilə xarakterizə olunan irsi xəstəlikdir).

Neanotal Biotinidaza aktivliyi

Metabolik pozğunluqdur. Biotinidaza fermentinin aktivliyi azaldığı halda bir sıra klinik əlamətlər ortaya çıxır. Bunlara aiddir:

- Hipotoniya
- Ataksiya
- Alopesiya
- Eşitmə zəyifliyi
- Apne
- İnkişaf zəyifliyi
- Konyuktivit
- Görmə problemləri

Neanotal Qlükoza-6-fosfat dehidrogenaza

Qlükoza-6-fosfat dehidrogenaza defisiti olduğu zaman bir sıra HEMOLİTİK ANEMİYALAR yaranır (oraqvari hüceyrə anemiyası, hemoqlobin S-C xəstliyi və s.)

Neanotal 17-OH progesteron

- Anadangəlmə böyrəküstü vəzin hiperplaziyası.
- Hirsutizm
- Qadınlarda sonsuzluq və siklin pozuiması
- Böyrəküstü vəzin şişləri

Neanotal GALT aktivliyi

Neanotal Fenilalanin

Genetik xəstəlikdir, Fenilalanın hidroksilaz enziminin çatışmazlığı nəticəsində meydana gəlir. Və bir sıra klinikk əlamətlər ortaya çıxır:

- Əgli zəyiflik
- Süstlük
- Sudorgaz Epilepsiya.

QALAKTOZEMİYA. Yenidoğulmuşlarda- əmmə zəyifliyi, hemorragik diatez, sarılıq, inkişaf zəyifliyi kimi əlamətlər müşahidə edilir.