

غربالگری نوزادان

با آزمایش غربالگری خون نوزاد ۳-۵ روزه می‌توان از بروز سه بیماری مهم و ارثی (فنیل کتونوری، کم کاری تیروئید بدو تولد و فاویسم) که باعث کاهش ضریب هوشی فرزندان می‌شود جلوگیری کرد.



نحوه انجام غربالگری:

- پنج قطره خون از پاشنه پای نوزاد ۳-۵ روزه گرفته می‌شود.
- آزمایش‌های مربوط به این سه بیماری روی نمونه خون انجام می‌شود.
- در صورت مثبت شدن هریک از آزمایشها، مشکوک بودن نوزاد از نظر ابتلا به این سه بیماری مطرح می‌شود.
- چنانچه ابتلا نوزاد به هریک از این بیماریها تأیید شود، برای درمان به پزشک متخصص ارجاع داده شود.

۱ بیماری فنیل کتونوری:

یک بیماری ارثی و مادرزادی است که بیشتر دستگاه عصبی را درگیر می‌کند. نوزاد مبتلا هنگام تولد عادی است ولی به تدریج در کودک علائم اختلالات عصبی و عقب ماندگی ذهنی مشاهده می‌شود.

هرچه ابتلا به PKU دیرتر تشخیص داده شود، عقب ماندگی ذهنی شدیدتر خواهد شد. با تشخیص به موقع و شروع مصرف شیر و غذای مخصوص می‌توان از عوارض بیماری پیشگیری کرد.



۲ بیماری کم کاری تیروئید بدو تولد:

کم کاری تیروئید بدو تولد (هیپوتیروئیدیسم) یک بیماری ارثی و مهمترین علت عقب ماندگی ذهنی در نوزادان است.

نوزاد مبتلا به کم کاری تیروئید ممکن است هنگام تولد بدون علامت باشد. اما ممکن است به تدریج علائم زیر در او بروز کند:

- کاهش دمای بدن، بزرگی زبان، فتق نافی، یبوست
- خشکی پوست، و زردی بیش از دو هفته
- معمولاً در ابتدای تولد نوزاد علامتی ندارد اما به تدریج ممکن است فتق نافی بروز نماید.

متی با وجود ظاهر سالم و یا نبود علائم بیماری احتمال ابتلا به این بیماری های ارثی وجود دارد و انجام آزمایش غربالگری از پاشنه پا ضروری است.

توجه:

- هرچه ابتلا به کم کاری تیروئید بدو تولد دیرتر تشخیص داده شود، ممکن است علاوه بر عقب ماندگی ذهنی، عوارضی نظیر کوتاهی قد نیز ایجاد شود.
- با تشخیص و درمان تخصصی و به موقع مبتلایان به کم کاری تیروئید بدو تولد، می توان از عوارض بیماری پیشگیری کرد.
- شروع درمان قبل از ۲۸ روزگی نوزاد از بروز عقب ماندگی ذهنی در نوزاد مبتلا به کم کاری تیروئید جلوگیری می کند.
- جهت نوزادان بستری شده در بیمارستان (به هر علت) تکرار این آزمایش توصیه می شود.
- در نوزادان نارس تکرار آزمایش در هفته های ۲ و ۶ و ۱۰ توصیه می گردد.

۳- بیماری فاویسم G₆PD:

- فاویسم کمبود آنزیم G₆PD در بدن می باشد.
- یک بیماری ارثی و مادرزادی است.
- ظاهر نوزاد مبتلا به فاویسم سالم است.

- در صورت تماس فرد مبتلا به فاویسم با عوامل خطر مانند برخی داروها و مواد غذایی از جمله باقلا و یا ابتلا به برخی عفونت ها، عوارض ناشی از تخریب سلول های قرمز خون یعنی زردی و کم خونی مشاهده می شود.
 - تاخیر در تشخیص فاویسم، می تواند منجر به بستری شدن های مکرر بیمار در بیمارستان جهت تزریق خون گردد.
 - با تشخیص به موقع ابتلا به فاویسم به ویژه در دوران نوزادی و آموزش والدین برای پرهیز از عوامل خطر می توان بروز عوارض را کاهش داد.
- *** در صورت مواجهه با عوامل خطر، بیماری در هر سنی ظاهر می شود.

توصیه ها:

- نوزادان ۳-۵ روزه بستری در NICU حتما نمونه گیری از کف پاشنه پا انجام شود.
 - جواب کتبی آزمایش حداکثر تا ۳۰ روز بعد از نمونه گیری آماده می شود و در صورت مبتلا بودن نوزاد به خانواده اطلاع داده می شود.
 - اگر نوزادان از نظر ابتلا به بیماری های PKU و کم کاری تیروئید بدو تولد و فاویسم مشکوک است، با دقت به راهنمایی های کارشناسان سلامت گوش کنید و به توصیه های آنان عمل نمایید.
 - بعد از انجام نمونه گیری حتما رسید غربالگری دریافت نمایید.
- *** با تشخیص و درمان به موقع این بیماری ها از عقب ماندگی ذهنی و آسیب جدی کودک، بستری شدن در بیمارستان، صرف هزینه زیاد و سایر مشکلات احتمالی پیشگیری نمایید.

منبع: سایت وزارت بهداشت درمان آموزش پزشکی

جهت کسب اطلاعات بیشتر با واحد بیماری های غیر واگیر ۶۴۳۵۲۵۹۸ تماس بگیرید.



واحد آموزش به بیمار - مجتمع آموزشی، پژوهشی و درمانی حضرت رسول اکرم (ص)

آموزش به بیمار

کد ۱۹۷



مجمع آموزش و پژوهش در علوم پزشکی

غربالگری نوزادان

کردآوری: فخرالسادات یعقوب نژاد (کارشناس مایانی)

تنظیم کننده: مهین قاسمی (کارشناس ارشد آموزش بهداشت و ارتقا

سلامت)

تایید کننده: دکتر پریا محقق (فوق تخصص طب نوزادان، عضو هیئت علمی

دانشگاه علوم پزشکی ایران)

سال ۱۴۰۰

آدرس: خیابان تارخان - خیابان نیایش - مجمع آموزشی درمانی حضرت رسول اکرم (ص) - تلفن: ۶۴۳۵۱

<http://hrmc.iums.ac.ir/>

