



غربالگری نوزادان

با آزمایش غربالگری خون نوزاد ۳-۵ روزه می توان از بروز سه بیماری مهم و ارثی (فنیل کتونوری، کم کاری تیروئید بدو تولد و فاویسم) که باعث کاهش ضریب هوشی فرزندان می شود جلوگیری کرد. شناسایی بیماری های متابولیک ارثی اهمیت بسیاری دارد و البته این امر به شدت سخت و پیچیده است و در صورت بروز در نوزاد می تواند به عقب ماندگی های ذهنی و جسمی و حتی مرگ منجر شود.

این بیماری ها عمدتاً از پدر و مادر به نوزاد انتقال می یابد و غالباً با روند افزایشی ازدواج فAMILI در کشور، افزایش پیدا می کند؛ در هر هزار تولد ۱۰ نوزاد مبتلا به اختلالات ژنتیکی به دنیا می آید که از این تعداد یک تا ۲ مورد مبتلا به مشکلات متابولیک ارثی هستند.



طرح کشوری غربالگری ۵۰ بیماری متابولیک ارثی در نوزادان از اواسط دهه ۹۰ شمسی، به صورت پایلوت با یک بار نمونه گیری از پاشنه پا در چند استان کشور آغاز شد. به دنبال آن تعداد بیشتری از نوزادان به ظاهر سالم، قبل از اینکه علائم بیماری را بروز دهند، شناسایی شده و تحت درمان قرار گرفتند. بنابراین با سراسری شدن این طرح و به دنبال آن با شناسایی زودهنگام نوزادان داری اختلالات متابولیک ارثی، هم روند درمان سریع تر از شروع علائم بیماری شروع شده و هم با مدیریت یکپارچه و سامان یافته از تحمیل هزینه های سرسام آور در این مورد جلوگیری می شود.

نحوه انجام غربالگری:



- پنج قطره خون از پاشنه پای نوزاد ۳-۵ روزه گرفته می شود.
- آزمایش های مربوط به این سه بیماری روی نمونه خون انجام می شود.

• در صورت مثبت شدن هریک از آزمایش ها، مشکوک بودن نوزاد از نظر ابتلا به این سه بیماری مطرح می شود.

• 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.

ماتی 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، می‌توان 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 می‌کند.
- جهت نوزادان بستری شده در بیمارستان (به هر علت) تکرار این آزمایش توصیه می‌شود.

- 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.
- تأخیر 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:

- *** 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.
- 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 بیماریهای 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.

منبع: سایت وزارت بهداشت درمان آموزش پزشکی

جهت کسب اطلاعات بیشتر با واحد بیماریهای های غیر واگیر ۶۴۳۵۲۵۹۸

تماس بگیرید.



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



آموزش به بیمار

کد ۱۹۷

غربالگری نوزادان

گردآوری: فخرالسادات یعقوب‌نژاد (کارشناس مامایی)

تنظیم‌کننده: مهین قاسمی (کارشناس ارشد آموزش بهداشت و ارتقا

سلامت)

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

دانشگاه علوم پزشکی ایران)

دکتر وحید سعیدی (فوق تخصص غدد متابولیسم کودکان، عضو هیئت علمی دانشگاه

علوم پزشکی ایران)

سال ۱۴۰۳

آدرس: خیابان ستارخان - خیابان نیایش - مجتمع آموزشی درمانی حضرت رسول اکرم (ص) - تلفن: ۶۴۳۵۱

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

