



غربالگری نوزادان



۶. پر کردن دایره های روی کاغذ مخصوص نمونه گیری (گاتری) با یک قطره خون داخل هر دایره
موارد مشکوک این سه بیماری در غربالگری اولیه تا تشخیص قطعی بیماری و یا سلامت به صورت فوری پیگیری می شوند.

توصیه ها:

بعد از دریافت جواب کتبی آزمایش نوزاد، اگر نوزاد شما از نظر ابتلا به یکی از بیماریهای فنیل کتونوری، فایسیم و کم کاری تیروئید مشکوک است، با دقت به راهنمایی های کارشناس بهداشت گوش کنید و به توصیه های آنان عمل کنید.

پس از تایید قطعی بیماری، میتوانید با مشورت مرکز بهداشتی درمانی، بهترین درمان را زیر نظر پزشک قابل اعتماد خانواده یا معرفی شده از مرکز بهداشت دریافت نمایید.

به زودی برنامه غربالگری نوزادان در کشور، ۲۰ بیماری متابولیک را شناسایی، کنترل و درمان خواهد نمود.

تهیه کننده: واحد آموزش- بخش نوزادان و NICU

تائید کننده: مدیر گروه نوزادان و NICU

تاریخ تدوین: ۱۳۹۶/۸/۱

تاریخ آخرین بازنگری: ۱۴۰۳/۶/۱

تاریخ بازنگری بعدی: ۱۴۰۸/۶/۱

ویرایش: ۰۲

کد: ATH-ED/ED-03

منبع: کتاب جامع دستورالعمل های غربالگری

طراحی و چاپ: روابط عمومی بیمارستان آتیه

آدرس: تهران، شهرک غرب، تقاطع بلوار فرحزادی و شهید دادمان

تلفن بیمارستان: ۸۲۷۲۱

فاکس بیمارستان: ۸۸۰۸۶۰۹۵

سایت بیمارستان: www.atiehhospital.ir



این آزمایش در یک نوبت انجام می‌گیرد. ولی در نوزادان بستری NICU در ۳ نوبت انجام می‌شود و در نوزادان بستری با شرایط زیر در ۴ نوبت انجام می‌شود.

- نوزاد کم وزن و نار س (کمتر از ۲۵۰۰ گرم)
- سابقه تعویض خون
- چندقلویی

که به شرح زیر می‌باشد:

- نوبت اول: ۳ تا ۵ روزگی
- نوبت دوم: ۲ هفتهگی (۱۴ روزگی)
- نوبت سوم: ۴ هفتهگی
- نوبت چهارم: ۱۰ هفتهگی

روش انجام آزمایش:

۱. گرفتن اطلاعات دقیق از والدین و پر کردن فرم مربوطه
۲. گرم کردن پاشنه پای نوزاد با ماساژ یا حوله گرم
۳. بغل کردن نوزاد بطوریکه پاها آویزان و پایین تر از قلب باشد.
۴. ضدعفونی کردن محل مخصوص نمونه‌گیری در پاشنه پا
۵. سوراخ کردن پاشنه پا با سوزن مخصوص به عمق ۲ میلی متر که به بافت استخوانی صدمه نزند.

نمی‌باشد و خسارت جبران ناپذیری خصوصاً به مغز کودک وارد می‌سازد. این بیماری در نوزادان باعث عقب افتادگی ذهنی، کوتاهی قد، ناشنوایی و کم شنوایی و لالی و... می‌شود.

بیماری فنیل کتونوری آلانین: یک بیماری ارثی است که باعث جمع شدن اسید آمینه فنیل آلانیل در مایعات بدن و سیستم عصبی است. نوزادان تازه متولد شده با فنیل کتونوری در ابتدا هیچ علائمی ندارند. علائم و نشانه‌های فنیل کتونوری شامل: بوی تعفن در نفس، پوست یا ادرار - مشکلات عصبی از جمله تشنج - بثورات پوستی (اگزما) - پوست روشن و چشم‌های آبی - سر غیر طبیعی کوچک (میکروسفالی) - بیش‌فعالی - ناتوانی ذهنی - اختلالات روانی

بیماری کمبود آنزیم G6PD (فاویسم)

یک بیماری ارثی است این آنزیم در تمامی سلولهای بدن وجود دارد. عدم وجود یا کمبود این آنزیم منجر به آسیب دیدگی دیواره گلبول‌های قرمز و لیز شدن خون می‌شود. این آسیب می‌تواند درجات مختلفی از کم خونی را بسته به حساسیت فرد یا شدت مواجهه بوجود آورد. بنابراین شخص مبتلا به فاویسم باید از مواردی (مانند برخی غذاها، داروها و مواد شیمیایی) که می‌توانند این عوارض را بوجود بیاورد دوری نکند. اگر والدین ندانند که کودکشان مبتلا به فاویسم است، کودک با در معرض قرار گرفتن در مقابل برخی مواد و داروها دچار لیز گلوبولین شده و نیاز به بستری در بیمارستان و تزریق خون خواهد داشت.

بهترین زمان انجام غربالگری نوزادان با گرفتن چند قطره خون از پاشنه پا در فاصله ۳ تا ۵ روزگی نوزاد می‌باشد. این نمونه‌گیری در مراکز بهداشتی انجام شده که ساده بی‌خطر و به‌حدی کم‌درد است که حتی گاهی نوزاد از خواب بیدار نمی‌شود. نکته: در صورت بستری بودن نوزاد در بیمارستان، آزمایش توسط پرستار آموزش دیده گرفته شده و به مرکز بهداشتی فرستاده شده و فرمی جهت پی‌گیری به والدین تحویل می‌شود.

برنامه غربالگری نوزادان، برنامه‌ای است که بر اساس تمرکز بر پیگیری فعال می‌باشد که منجر به تشخیص بیماریهای قابل درمان در نوزادان می‌شود که در صورت تشخیص دیر هنگام این بیماریها نوزاد دچار عوارض جبران ناپذیر از جمله عقب ماندگی ذهنی می‌گردد. ممکن است نوزادان بیمار در زمان تولد طبیعی به نظر برسند و حتی تا چند ماه اول علائم واضحی نداشته باشند.

هدف اصلی برنامه غربالگری نوزادان

شناسایی، درمان و پیشگیری از عوارض ۵ بیماری از جمله:

- کم کاری تیروئید بدو تولد (CH)
- فنیل کتونوری (PKU)
- کمبود آنزیم (G6PD)
- پرکاری مادرزادی تیروئید (هیپرتیروئیدی)
- بیماری شربت افرا

در حال حاضر در ایران، این برنامه جهت تشخیص سه بیماری بسیار مهم کم کاری تیروئید، فنیل کتونوری و G6PD (فاویسم یا حساسیت به باقالی) انجام می‌شود.

بیماری کم کاری تیروئید بدو تولد: این بیماری در اثر کم

کاری غده تیروئید در کودکان ایجاد می‌شود. این غده در ناحیه گردن قرار گرفته و هورمونی (ماده شیمیایی) به نام تیروکسین تولید می‌کند که برای رشد و تکامل تمامی اعضای بدن بویژه سیستم عصبی ضروری است. بسیاری از مراحل رشد و نمو مغز در دوران پس از تولد (نوزادی) ادامه دارد. از آنجایی که برای به دست آوردن بهره هوشی طبیعی به مقادیر کافی از هورمون تیروئید تا ۳ سالگی نیاز است. در کم کاری مادرزادی تیروئید، سطح هورمون تیروکسین کمتر از میزان طبیعی است و لذا رشد و نمو طبیعی مغز کودک کافی