

برنامه کشوری غربالگری نوزادان

در این برنامه سه بیماری کم کاری مادرزادی تیروئید، فیل کنتوری و نقص آنزیم G6PD بررسی می شود.

کم کاری مادرزادی تیروئید:

کم کاری مادرزادی تیروئید یکی از علل مهم قابل پیشگیری عقب افتادگی ذهنی در نوزادان است. تشخیص زود هنگام بیماری بدلیل کم و غیر اختصاصی بودن علائم و نشانه ها در روزهای اول زندگی معمولاً صورت نمی گیرد و منجر به بروز اختلالات مهمی در سیستم عصبی مرکزی و اسکلتی می شود که از مهمترین آنها عقب ماندگی ذهنی است.

مطالعات انجام شده قبلی (در دانشگاه های فارس، شهید بهشتی و اصفهان) بیانگر بروز بالای (۱ بیمار در هر ۱۰۰۰ تولد زنده) بیماری کم کاری مادرزادی تیروئید در آن استانها بوده و با توجه به تولد حدود ۱/۲ میلیون نوزاد زنده در سال در کشور و بروز بالای بیماری، پرداختن به امر غربالگری نوزادان، شناسایی زود هنگام نوزادان مبتلا و درمان به موقع آنان، یکی از اولویتهای نظام سلامت شناخته شده که خوشبختانه با توجه به وجود شبکه بهداشتی درمانی در کل کشور (نقاط روستائی و شهری)، حمایت متخصصان و مدیران مسئول، دانش کافی کارشناسان و پرسنل مجرب آزمایشگاه های امکان انجام غربالگری نوزادان فراهم گردیده است.

(لازم به ذکر است با توجه به کمبود منابع مالی و لزوم اجرای غربالگری نیمی از هزینه انجام غربالگری از خانواده ها، گرفته می شود)

در برنامه غربالگری کم کاری مادرزادی تیروئید، نمونه گیری از پاشنه پا و در روز ۵-۳ بعد از تولد بر کاغذ فیلتر (گاتری) S&S ۹۰۳ انجام شده و توسط پست پیشتاز به آزمایشگاه غربالگری استان انتقال یافته و آزمایش TSH بر روی آن به روش الیزا انجام شده و در صورت مشکوک بودن، نوزاد بطور فوری فراخوان و برای انجام آزمایش تأیید تشخیص به آزمایشگاههای منتخب شهرستانی راهنمایی می شود. در صورت تشخیص بیماری، درمان در اسرع وقت شروع می شود.

برنامه در مهر ماه سال ۸۴ در نظام سلامت کشور ادغام گردیده و حدود یک سال پس از آن، خدمت غربالگری کم کاری مادرزادی تیروئید نوزادان در همه استانهای کشور و برای تمامی نوزادان زنده بدنیا آمده ارائه شده است.

فنیل کتنوری :

بیماری فنیل کتنوری بعلت تجمع فنیل آلانین در بدن ایجاد می‌شود. فنیل آلانین یک اسید آمینه ضروری است که برای ساخت پروتئین در بدن استفاده می‌شود. این اسید آمینه توسط آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز (به همراه تتراهیدروبیوپترین) تجزیه می‌شود. اگر مقدار آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز یا کوفاکتور تتراهیدروبیوپترین در بدن کم باشد موجب تجمع فنیل آلانین در مایعات بدن و تجزیه آن به موادی نظیر فنیل پیرویک اسید و فنیل اتیلین آمین می‌شود. فنیل آلانین اضافی به همراه این مواد در بدن متابولیزم طبیعی را مختل نموده و موجب صدمات مغزی می‌شوند. کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی است و عقب ماندگی ذهنی بتدریج پیشرفت می‌کند و طی چند ماه آشکار می‌شود. پرفعالیتی همراه با حرکات بی هدف و تشنج از دیگر علائم بیماری می‌باشد. در صورت تشخیص به موقع و درمان مناسب بیماران می‌توان از عوارض بیماری جلوگیری کرد.

مراقبت از بیماران فنیل کتنوری در نظام مراقبت بهداشتی ادغام یافته و در کل کشور اجرا می‌شود ولی غربالگری بیماری در نوزادان فقط در بعضی از استان‌ها در حال اجراست. استان البرز نیز از سال ۱۳۸۶ غربالگری این بیماری را در نوزادان شروع کرده و بیماران شناسایی شده در حال حاضر تحت درمان می‌باشند.

نقص آنزیم G6PD :

G6PD (گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز) آنزیمی است که موجب استحکام گلبول قرمز در مقابل مواد اکسیدان می‌شود. کمبود این آنزیم موجب می‌شود که گلبول‌های قرمز فرد هنگام مواجهه با مواد اکسیدان (بعضی از داروها نظیر داروهای مالاریا و بعضی مواد خوراکی نظیر باقلا) از بین بروند. این امر باعث بروز زردی، مشاهده خون در ادرار و در موارد شدید مرگ می‌شود.

افراد مبتلا به این بیماری از نظر ظاهری علامت خاصی ندارند و به درمان خاصی نیز نیاز ندارند. در این افراد رژیم غذایی و داروهای که مصرف می‌کنند می‌بایست تحت کنترل باشد و از مصرف مواد اکسیدان اجتناب کنند.

انجام آزمایش غربالگری برای شناسایی این بیماران و اطلاع خانواده از بیماری نوزادان جهت رعایت رژیم غذایی و دارویی در این نوزادان می‌باشد.