



**بیمارستان گاندی**  
Gandhi Hospital

## غربالگری نوزاد

### Newborn screening



آموزش به بیماران

- اگر نوزاد شما از نظر ابتلا به یکی از بیماری‌هایی پی.کی.یو، کم کاری تیروئید بدو تولد و فاویسم مشکوک است، با دقت به راهنمایی‌های مراقبین سلامت گوش کنید و به توصیه‌های آنان عمل نمائید.

**انجام غربالگری مجدد در موارد زیر ضرورت دارد**  
- نوزادان نارس: تکرار غربالگری از پاشنه پا در هفته‌های ۲ و ۶ و ۱۰ تولد

- نوزادان بسیار کم وزن (VERY LOW BIRTH WEIGHT) کمتر از ۱۵۰۰ گرم

- نوزادان کم وزن Low BIRTH WEIGHT کمتر از ۲۵۰۰ گرم

- نوزادان با وزن بیش از ۴۰۰۰ گرم نوزاد ماکروزوم - دو و چند قلوها

- نوزادان بستری و یا با سابقه بستری در بیمارستان هر بخش از بیمارستان از جمله NICU نوزادان با سابقه دریافت و یا تعویض خون

- نوزادانی که داروهای خاص مصرف کرده اند: مثل دوپامین، ترکیبات کورتنی و...

**با تشخیص و درمان به موقع این بیماری‌ها، از عقب ماندگی ذهنی و آسیب جدی کودک، بستری شدن در بیمارستان، صرف هزینه زیاد و سایر مشکلات احتمالی پیشگیری نمائیم.**

منبع:

سایت وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی

. در صورت تماس فرد مبتلا به فاویسم با عوامل خطر مانند برخی داروها و مواد غذایی از جمله باقلا و یا ابتلا به برخی عفونت‌ها، عوارض ناشی از پارگی سلول‌های قرمز خون یعنی: زردی و کم خونی مشاهده می‌شود.

**به طور کلی ظاهر سالم نشانه سلامت کامل نیست.**

- هر چه ابتلا به فاویسم دیرتر تشخیص داده شود، ممکن است بیمار به طور مکرر به بستری شدن در بیمارستان و تزریق خون نیاز داشته باشد.

- با تشخیص به موقع ابتلا به فاویسم به ویژه در دوران نوزادی و آموزش والدین برای پرهیز از عوامل خطر می‌توان بروز عوارض را کاهش داد.

**در صورت مواجهه با عوامل خطر، بیماری در هر سنی ظاهر می‌شود.**

● توصیه‌ها:

- نوزاد ۵-۳ روزه خود را برای انجام نمونه‌گیری، به نزدیک‌ترین مرکز خدمات جامع سلامت یا خانه بهداشت ببرید.

- بعد از انجام نمونه‌گیری حتما رسید دریافت نمائید.  
- جواب کتبی آزمایش حداکثر تا ۳۰ روز پس از نمونه‌گیری آماده می‌شود. بنابراین:

**به یاد داشته باشید:**

- جواب کتبی آزمایش نوزاد خود را از مرکز نمونه‌گیری دریافت کنید.

با آزمایش ساده غربالگری خون نوزاد ۳-۵ روزه می توان از بروز ۳ بیماری مهم و ارثی (فنیل کتونوری ، کم کاری تیروئید بدو تولد و فاویسم ) که باعث کاهش ضریب هوشی فرزند دلبدتان می شود جلوگیری کرد.

سه قطره خون از پاشنه پای نوزاد ۳-۵ روزه در مراکز جامع سلامت گرفته می شود.

آزمایش های مربوط به این سه بیماری روی نمونه خون انجام می شود.

در صورت مثبت شدن هر یک از این آزمایش ها ، مشکوک بودن نوزاد از نظر ابتلا به این ۳ بیماری مطرح می شود.

به والدین نوزاد اطلاع داده می شود تا برای تشخیص قطعی مراجعه نمایند.

چنانچه ابتلا نوزاد به هر یک از این بیماری ها تایید شود، برای درمان به بیمارستان منتخب ارجاع و زیر نظر متخصص خدمات لازم ارائه و یا درمان شروع می شود.

### ● بیماری فنیل کتون اوری (پی.کی.یو - PKU)

فنیل کتون اوری یک بیماری ارثی و مادرزادی است که بیشتر دستگاه عصبی را درگیر می کند. وضعیت بدنی نوزاد مبتلا هنگام تولد عادی است ولی به تدریج در کودک مبتلا علائم اختلالات عصبی و عقب ماندگی ذهنی مشاهده می شود.

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 زیرنظرمتخصص ، می توان از افزایش عوارض بیماری پیشگیری کرد.

### ● بیماری کم کاری تیروئید بدو تولد

کم کاری تیروئید بدو تولد (هیپوتیروئیدیسم)، یک بیماری ارثی و مهمترین علت عقب ماندگی ذهنی در نوزادان است. وضعیت بدنی نوزاد مبتلا به کم کاری تیروئید ممکن است هنگام تولد عادی یا بدون علامت باشد.

برخی و یا تمام علائم زیر ممکن است در نوزاد مبتلا بروز کند:

- کاهش دمای بدن ،عدم تمایل به شیرخوردن و بزرگی

زبان

- کبودی دست و پا ، خشکی پوست و زردی بیش از سه

روز

حتی، با وجود ظاهر سالم و یا نبود علائم

بیماری احتمال ابتلا به این بیماری های ارثی

وجود دارد و انجام آزمایش 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 ، لالی و کاهش شنوایی نیز افزوده شود.

با تشخیص و درمان تخصصی و به موقع مبتلایان به کم کاری تیروئید بدو تولد، می توان از افزایش عوارض بیماری پیشگیری کرد.

**علت اصلی بروز کم کاری تیروئید بدو تولد ناشناخته است، اما کمبود ید دریافتی و ازدواج فامیلی از عوامل تاثیرگذار هستند.**



### ● بیماری فاویسم:

فاویسم (کمبود آنزیم G6PD)

یک بیماری ارثی و مادرزادی است

عامل ابتلا کمبود آنزیمی به نام G6PD است.

ظاهر فرد یا نوزاد مبتلا به فاویسم سالم است.