غربالگری نوزادان و مراقبت‌های پس از آن

صبا مرادیان بهمن
بهورز خانه بهداشت چنار سفلی
دانشکده علوم پزشکی اسدآباد

اهداف آموزشی

امید است خوانندگان محترم پس از مطالعه مقاله:

- **اهمیت غربالگری نوزادان را بیان کنند.**
- **توصیه‌های لازم به والدین برای انجام بموقع غربالگری‌ها را توضیح دهند.**

مقدمه

نوزادی که به دنیا می‌آید معجزه ای در دستان شماست. سلامت این نوزاد به دقت و توجه والدین و دریافت مراقبت‌های بهداشتی تیم سلامت، قبل از بارداری، دوران بارداری و سال‌های نخست پس از تولد است.

پس از تولد معاینه کاملی از نوزاد در بیمارستان به عمل می‌آید و سپس در مراقبت ۳ تا ۵ روزگی نوزاد، ارجاع به پزشک جهت انجام اولین ویزیت انجام می‌شود.

در فواصل زمانی مشخص در مراکز بهداشتی، کودک از نظر سلامت و روند رشد بررسی می‌شود. هدف از این ارزیابی‌ها شناسایی بموقع مشکلات کودک و انجام مداخلات لازم برای پیشگیری از بروز بیماری‌هاست تا کودکان و مادران در بهترین و مناسب‌ترین شرایط زیستی به حداکثر توانمندی خود برسند.

غربالگری نوزادان از جمله اقدام‌ها و فعالیت‌های پیگیرانه‌ای است که منجر به تشخیص بیماری‌های قابل درمان آندوکرین متابولیک، ژنتیک، هماتولوژیک و عفونی می‌شود. در کشورهای مختلف فهرست بیماری‌هایی که مورد غربالگری قرار می‌گیرد متفاوت است. در ایران غربالگری نوزادان در روزهای سه تا پنج بعد از تولد در مراکز بهداشتی تحت پوشش و توسط کارکنان آموزش دیده روی کاغذ فیلتر مخصوص و مورد تایید وزارت بهداشت انجام می شود، که سه بیماری کم‌کاری تیروئید، فنیل کتونوری و فاویسم با این آزمایش قابل تشخیص است.

یکی از دستاوردهای مهم سازمان بهزیستی کشور انجام غربالگری شنوایی نوزادان و کودکان بوده و در حال حاضر در بسیاری از کشورها غربالگری شنوایی کودکان اجباری است. به دلیل اهمیت و درصد بالای شیوع نقص شنوایی خصوصاً در جوامع در حال توسعه، سازمان بهزیستی کشور نیز در نظر دارد این امر را به عنوان بخش ضروری و اجباری برای تمام نوزادان قرار دهد و با این شیوه تمام نوزادان تحت پوشش غربالگری قرار می‌گیرند.

با در نظر گرفتن کلیه معایب انجام غربالگری نوزادان و مقایسه آن با همه محاسن نتیجه گرفته می شود که انجام غربالگری نوزادان هزینه‌ای کاملاً اثربخش است.

کم کاری تیروئید نوزادان

بیماری کم کاری تیروئید نوزادان ناشی از کمبود هورمون تیروئید و قابل درمان است که در صورت عدم تشخیص بموقع یا درمان نامناسب موجب بروز عقب ماندگی شدید و اختلال در رشد کودک می‌شود در حالیکه باوجود تشخیص بهنگام، درمان آن، آسان ارزان و مؤثر است.

تیروئید چیست؟

غده کوچکی شبیه پروانه که در جلوی گردن روی نای پایین‌تر از غضروف تیروئید قرار دارد و بزرگترین غده درون ریز بدن به شمار می‌آید.

نقش غده تیروئید چیست؟

تیروئید در افزایش سوخت و ساز بدن، تکامل سیستم مغزی عصبی و همچنین رشد و نمو نقش اساسی دارد. اثرات هورمون تیروئید (تیروکسین) در رشد و تکامل مغز بسیار مهم و ضروری است. اگر به هر علتی هورمون تیروئید در بدن تولید نشود یا تولید آن کم باشد بیماری کم‌کاری تیروئید به وجود می‌آید و عوارض خفیف تا شدیدی در بدن ایجاد می‌کند. این عوارض در سنین مختلف متفاوت است.

در ایران غربالگری نوزادان در روزهای سه تا پنج بعد از تولد در مراکز بهداشتی تحت پوشش وتوسط کارکنان آموزش دیده روی کاغذ فیلتر مخصوص و مورد تایید وزارت بهداشت انجام می‌شود، که سه بیماری کم‌کاری تیروئید، فنیل کتونوری و فاویسم با این آزمایش قابل تشخیص است.

کمبود ید در زنان باردار و شیرده

کمبود ید در رژیم غذایی زنان باردار می تواند مشکلات بسیاری را به وجود آورد؛ از جمله سقط جنین، بروز ناهنجاری‌های مادرزادی در جنین و تولد نوزاد مبتلا به کم کاری تیروئیدو... افزایش می‌یابد.

کمبود ید در زنان در دوران شیردهی می‌تواند باعث تولید شیر با ید ناکافی شود که در برخی مواقع می تواند موجب بروز بیماری کم کاری تیروئید، کوتاه قدی و افزایش مرگ و میر شیرخوار شود.

کمبود ید در نوزادان

کمبود ید در نوزادان می تواند موجب بروز بیماری کم‌کاری تیروئید، ابتلا به ناهنجاری مادرزادی و در موارد شدید مرگ درون رحمی شود.

کمبود ید در کودکان

این کمبود در کودکان مشکل بسیار مهمی است و می‌تواند موجب اختلال در رشد و نمو و ضعف و بی‌حالی از دست دادن نشاط و انرژی، خواب آلودگی، کندی در صحبت کردن و تحرک بدنی، افزایش وزن، کدر و شکننده شدن مو و ناخن، افسردگی، کوتاه قدی، افت تحصیلی و عقب ماندگی ذهنی شود.

بیماری کم کاری تیروئید نوزادان چیست؟

به کمبود هورمون تیروکسین در بدن نوزاد به هر علتی بیماری کم کاری تیروئید نوزادان می گویند. این بیماری در بدو تولد معمولاً علامت مشخصی ندارد و بهترین روش شناسایی بیماران انجام غربالگری نوزادان است. اهمیت این بیماری در این است که اگر بیماری تشخیص داده

نشود یا درمان دیر شروع شود یا کنترل بیماری مناسب نباشد بیمار به عقب ماندگی ذهنی دچار می‌شود.

چرا باید همه نوزادان در روز ۳ تا ۵ تولد غربالگری شوند؟

نوزادان مبتلا به بیماری کم کاری تیروئید در اوایل تولد معمولا بدون علامت هستند و امکان تشخیص بیماران در چهار هفته اول تولد با استفاده از علایم بالینی بسیار کم است.

علایم بالینی بتدریج و تا حدود ۶ ماهگی شیرخوار بروز می‌کند. در نتیجه با استفاده از علایم بالینی تشخیص بیماری دیر هنگام انجام می شود.

مراقبت ها در حین انجام غربالگری

در نمونه‌گیری از پاشنه پا برای غربالگری نوزادان نیازی به ناشتا بودن نوزاد نیست. همچنین اگر نوزاد واکسن‌زده یا مختصری تب و سرماخوردگی داشته باشد می‌توان نمونه گیری از پاشنه پا را انجام داده و مانعی برای انجام غربالگری وجود ندارد.

مراقبت های پس از انجام غربالگری از پاشنه پا

پس از نمونه گیری از پاشنه پا بر کاغذ فیلتر روی محل نمونه گیری، گاز پاکیزه ای قرارداده و مختصر فشار دهید. گاز را به مدت پنج دقیقه در محل نگه داشته و پس از آن بردارید. به جز این، مراقبت خاص دیگری نیاز ندارد. حمام کردن نوزاد پس از غربالگری مشکلی ندارد.

فنیل کتونوری

فنیل آلانین یک اسید آمینه ضروری و حلقوی است. هایپر فنیل آلانینمی در ۸۹ درصد از حالات در اثر اشکال در هیدروکسیلاسیون فنیل آلانین به وجود می‌آید.

اختلال آنزیمی در فنیل آلانین هیدروکسیلاز در کبد است که مانع تبدیل فنیل آلانین به تیروزین می‌شود. این گروه به شکل اتوزومال مغلوب منتقل می‌شود. این بیماری بدون درمان منجر به عقب ماندگی شدید ذهنی می شود. در صورت تشخیص زودهنگام با رژیم درمانی مناسب فرد می تواند بهره‌مند از هوش طبیعی باشد،

بنابراین در این دسته از بیماری‌ها، غربالگری در دوره نوزادی بسیار ارزشمند است.

غربالگری شنوایی

کم شنوایی یا نقص شنوایی یکی از شایع‌ترین ناتوانی‌ها در جهان محسوب می‌شود و غالباً از آن به عنوان معلولیت پنهان یاد می‌شود. تشخیص زودهنگام و توانبخشی کم شنوایی در نوزادان و خردسالان اهمیت ویژه‌ای دارد، شواهد موجود نشان می‌دهد که هرگاه کم شنوایی نوزادان دارای آسیب شنوایی حسی عصبی مادرزادی درشش ماهه نخست زندگی تشخیص داده شود و مداخله توانبخشی بموقع در آن‌ها انجام پذیرد،

کم شنوایی نوزادان دارای آسیب شنوایی حسی عصبی مادرزادی که درشش ماهه نخست زندگی تشخیص داده شود و مداخله توانبخشی بموقع در آن‌ها انجام پذیرد، پیشرفت گفتاری و زبانی قابل ملاحظه‌ای در مقایسه با کودکانی که دیرتر تشخیص داده شده و دیرتر توانبخشی شوند در آن‌ها دیده می‌شود.

پیشرفت گفتاری و زبانی قابل ملاحظه ای در مقایسه با کودکانی که دیرتر تشخیص داده شده و دیرتر توانبخشی شوند در آن ها دیده می شود.
تشخیص زودهنگام کم شنوایی در کودکان دارای سن بیشتر نیز اهمیت دارد زیرا عدم تشخیص بموقع ممکن است موجب انزوا و اختلالات درکی و شناختی و ارتباط مناسب در افراد شود، این کودکان متهم به داشتن مشکلات رفتاری می شوند و احتمالاً نوع کمک مورد نیاز خود را دریافت نمی‌کنند.

غربالگری شنوایی نوزادان

آزمایش‌هایی که برای تشخیص آسیب شنوایی در نوزادان به وجود آمده است همگی فیزیولوژیک و الکتروفیزیولوژیک هستند. این آزمون ها رفتاری نبوده و شامل پاسخ های شنوایی ساقه مغز یا گسیل های صوتی گوش هستند.
گسیل‌های صوتی گوش اغلب در گام نخست برای غربالگری شنوایی نوزادان به کار می روند در برخی برنامه‌های غربالگری نوزادانی که هیچ پاسخی را در این آزمون نداشته‌اند یک ماه بعد مجدد مورد آزمون قرار می‌گیرند. در صورت عدم وجود پاسخ مناسب نوزاد برای انجام آزمون AABR [1] ارجاع داده می‌شود. نوزادانی که دارای عوامل خطر هستند علاوه بر انجام غربالگری گسیل‌های صوتی شنوایی اجرای آزمون AABR در مورد آن‌ها الزامی است.
تمامی نـوزادان در بـدو تولد ابتدا از نظر عوامل خطر ارزیابی می شوند وتست غربالگری به روش OAE[2] انجام می شود. در صورتی که نتیجه تست «ارجاع» یا نوزاد دارای یکی از عوامل خطر باشد، تست غربالگری به روش AABR، انجام می شود. مواردی که هر یک از عوامل خطر را دارند حتی اگر نتیجه AABR، «گذر» باشد، ضمن ثبت نتیجه آزمون، ارجاع به پزشک برای معاینه بیشتر و ارجاع برای انجام تست های تشخیصی اودیولوژیک در یکسالگی انجام شود.

آزمون شنوایی OAE چیست؟

وقتی که صدا به یک گوش سالم وارد می شود حلزون گوش پژواک هایی را تولید می کند. این پژواک های حلزونی را گسیل های صوتی گوش یا OAE می نامند. اگر OAE وجود داشته باشد و بتوان آن را ثبت کرد دال بر عملکرد مطلوب گوش در سطح حلزون شنوایی است. (نتیجه گذر)
اگر OAE موجود نباشد یا نتوان آن را ثبت کرد، دال بر آن است که در قسمتی از راه های شنوایی از گوش خارجی تا حلزون مشکل وجود دارد. (نتیجه ارجاع)
اگر ثبت آزمون مطلوب نیست و نمی توان فهمید که آیا جواب آزمون شنوایی «گذر» یا «ارجاع» است. نتیجه به عنوان نامطئن ثبت خواهد شد.
OAE در بدو تولد و قبل از ترخیص از بیمارستان انجام می شود. زمان لازم برای رسیدن به نتیجه گذر آزمون OAE تقریباً یک دقیقه است .

---

۱. Automated Auditory Brainstem Response: پاسخ شنیداری ساقه مغز

۲. Oto Acoustic emissions: گسیل‌های صوتی گوش

آزمون شنوایی AABR (پاسخ شنوایی ساقه مغز)چیست؟

با رسیدن صدا به حلزون، در این قسمت صداها به پیام‌های الکتریکی تبدیل می‌شوند. وقتی حلزون گوش این پیام‌های الکتریکی را به مغز می‌فرستد اولین قسمتی که این پیام به آن وارد می شوند ساقه مغز خوانده می‌شود. روی پیشانی، پس گردن و شانه نوزاد سه حسگر یا الکترود قرار می‌گیرد. این حسگرها ضرری برای طفل ندارد. این الکترودها پیام ها را جمع آوری کرده و می‌توان قضاوت کرد که آیا ساقه مغز به صدای وارد شده به گوش عکس العمل نشان داده است یا نه.
اگر AABR وجود داشته باشد (نتیجه گذر) نشان می‌دهد که گوش در راه‌های شنیداری به‌طور طبیعی کار می کنند.
اگر AABR وجود نداشته باشد نشان میدهد که در قسمتی از راه‌های شنوایی از گوش خارجی تا ساقه مغز مشکل وجود دارد. (نتیجه ارجاع)
اگر شرایط انجام آزمون ایده‌آل و مناسب نباشد به خاطر مسایلی مثل حرکت نوزاد یا سرو صدای محیط، دستگاه اعلام می کند که پس از رفع مشکل، مجدد تست انجام شود. AABR را می توان از بدو تولد انجام داد و تقریبا ۵ تا ۱۵ دقیقه زمان صرف می شود تا تست در هر دو گوش انجام شود.

دیگر ارزیابی ها و غربالگری های نوزادی

ارزیابی بینایی و غربالگری رتینوپاتی نارسی، ارزیابی ژنتیک، ارزیابی تغذیه و کفایت شیر مادر

نتیجه گیری

برنامه های غربالگری نوزادان در هر کشور براساس شرایط جغرافیایی اقتصادی سیاسی وفرهنگی ویژگی‌های خاص خود را دارد و به شکل یک سیستم طراحی شده است. اجرای بهینه و پایای برنامه مستلزم ساختارسازی دقیق است. متولی اصلی اجرای این برنامه وزارت بهداشت درمان وآموزش پزشکی بوده که این مهم را با همکاری سازمان های دیگربه انجام می رساند. اجزای شش‌گانه این سیستم شامل: آموزش، انجام آزمون غربالگری، پیگیری اولیه، تشخیص، مراقبت و ارزشیابی هستند که انجام هرچه بهتر این مراحل مستلزم همت وتلاش تیم بهداشت است.

۱. Automated Auditory Brain Stem Responses

منابع

- دستورالعمل پورتال غربالگری نوزادان وزارت بهداشت سال ۱۳۹۱
- PKUاستانداردهای بالینی کنترل مرکز مدیریت بیماری های واگیراداره ژنتیک ۱۳۸۹
- برنامه کشوری غربالگری کم کاری تیروئید نوزادان دکترعلیرضا دلاوری دکتر شهین یاراحمدی دکتر آرش اردوخانی عباس نوروزی نژاد دکتر علیرضا عباسی نژاد دکتر افشین صفایی دکتر محبوبه دینی زینب یزدانی ۱۳۸۳
- مبانی استانداردها و شیوه نامه ارایه خدمات پیشگیری ومراقبت از گوش وشنوایی نوزادان وکودکان وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی ۱۴۰۰