

کم کاری تیروئید نوزادی (CH) و فنیل کتونوری (PKU) را بیشتر بشناسیم



کم کاری تیروئید نوزادان (CH)

تیروئید غده کوچکی شبیه پروانه و در جلو گردن قرار دارد و وظیفه اصلی آن ترشح هورمون تیروکسین است. اگر به هر علتی ترشح هورمون تیروکسین در بدن نوزاد کم شود یا عملکرد آن غیر طبیعی باشد بیماری کم کاری تیروئید ایجاد می گردد. هورمون تیروئید روی عملکرد اکثر اعضای بدن اثر میگذارد، به همین جهت میتوان ادعا کرد که هیچ بیماری درمان نشده ای نمیتواند به شدت کم کاری تیروئید روی رشد و نمو تأثیر بگذارد.

فنیل کتونوری (PKU)

فنیل کتونوری یک بیماری متابولیکی ارثی است، یعنی برای اینکه کودکی به این بیماری مبتلا شود، والدین باید هر دو ژن معیوب و مسبب بیماری را به فرزندشان منتقل کنند. در صورتی که یکی از والدین حاوی ژن معیوب باشد، کودک، فقط ناقل این ژن بوده و علائم بیماری در او ظاهر نمی شود.

کودکان مبتلا به این بیماری نمی توانند اسید آمینه ای به نام فنیل آلانین را که عمدتاً در پروتئین ها از جمله پروتئین شیر مادر، شیر خشک و شیر گاو وجود دارد، هضم کنند. دریافت این جزء پروتئین (فنیل آلانین) را می توان با دادن برنامه غذایی مخصوص کنترل و بدین ترتیب از بروز عوارض بیماری پیشگیری کرد. چنانچه ابتلای نوزاد تأیید شود او به بیمارستان منتخب مرکز استان برای درمان و پیگیری مستمر معرفی می شود.

تشخیص و درمان بیماری:

در بدو تولد، تشخیص بیماری کم کاری تیروئید نوزادان و فنیل کتونوری از روی علائم بالینی ممکن نیست علایم بیماری به تدریج و در مدت سه تا شش ماه اول زندگی بروز می کند و فقط با انجام آزمایش و غربالگری به موقع نوزادان در روزهای ۳ تا ۵ بعد از تولد شانس تشخیص زودرس بیماری فراهم می آید. این آزمایش با آغشته کردن کاغذی مخصوص با چند قطره خون توسط فرد آموزش دیده انجام می گیرد که غالباً از پاشنه پای نوزاد گرفته می شود. آزمایش در آزمایشگاه مرجع انجام می گیرد.



به دنبال مثبت شدن آزمون غربالگری، نوزادان مشکوک فراخوان شده و آزمایش های مجدد تأیید تشخیص انجام می شود. در صورت مثبت شدن آزمایش های تأیید تشخیص، بیماران مبتلا شناسایی می گردند. مراجعه به پزشک، مراقبت و درمان در همه نوزادان بیمار باید در اسرع وقت انجام گیرد. شروع درمان به موقع از شیوع صدمات مغزی در نوزادان مبتلا جلوگیری می کند.

ویزیت بیماران باید به طور منظم و مستمر شامل ارزیابی رشد و نمو و انجام آزمایشهای لازم در ۳ سال اول زندگی کودک، انجام شود. نوزادانی که تحت درمان قرار می گیرند در صورت قطع درمان توسط پزشک معالج، باید از نظر بروز مجدد علایم بیماری و روند پیشرفت رشد و نمو، به دقت، در دوره های زمانی لازم مورد ارزیابی قرار گیرند.

بیماری های فنیل کتونوری و کم کاری مادرزادی تیروئید از جمله بیماری هایی هستند که در نخستین روزهای تولد با یک آزمایش ساده (نمونه گیری از کف پا) به آسانی تشخیص داده می شوند. با تشخیص و درمان به موقع و مناسب این بیماری ها می توان از عقب ماندگی ذهنی و آسیب جدی کودک، اختلال در رشد و نمو، کاهش ضریب هوشی، بستری شدن در بیمارستان، صرف هزینه زیاد و سایر مشکلات احتمالی پیشگیری نمود.

والدین گرامی: جهت انجام نمونه گیری نوزاد خود در روزهای ۳ تا ۵ بعد از تولد به نزدیکترین مرکز غربالگری نوزادان محل سکونت خود مراجعه نمایید. توصیه می شود خون نوزاد بعد از گذشت ۷۲ ساعت از تولد و همراه با تغذیه با شیر مادر یا شیرخشک، گرفته شود. این نکته موجب می شود تا نتایج منفی کاذب کاهش یابد.

در صورت مشکوک بودن نوزاد به بیماری کم کاری تیروئید و یا فنیل کتونوری به راهنمایی های کارکنان مراکز خدمات جامع سلامت توجه کرده و به توصیه های آنان عمل نمایید.

در بعضی از موارد نوزاد نیاز به غربالگری مجدد دارد، انجام آن جهت تشخیص ضروری است، لذا مراجعه به موقع مورد انتظار می باشد.



مامان، بابا

آزمایش ۳ تا ۵ روزگی من یادت نره