



به نام یگانه هستی بخش

والدین گرامی:

ضممن عرض تبریک به مناسبت تولد فرزند دلبنتان ، می خواهیم اطلاعات اولیه و مفیدی جهت پیشگیری از بیماری های متابولیک ارثی در نوزادان به شما ارائه نماییم. لطفا این برگه را با دقت مطالعه فرمایید.

✿ بیماریهای متابولیک ارثی چیست ؟

در این بیماری ها هضم یک یا چند ماده غذایی (پروتئین ، قند یا چربی) در بدن دچار اختلال می شوند ، در نتیجه کودک نمی تواند از این مواد برای رشد و تکامل استفاده کند و حتی ممکن است گروهی از مواد غذایی که به طور معمول برای نوزادان مفید هستند، برای او خطرناک شوند و حالت سمی ایجاد کنند در این صورت این مواد بر بسیاری از اندام های بدن از جمله مغز ، کبد ، قلب و ... تاثیرات منفی و مهمی می گذارند . بیماریهای متابولیک انواع و اسامی متفاوت دارند..

این بیماری ها معمولاً به صورت ژنتیکی و از پدر ، مادر یا هردو به نوزاد منتقل می شوند . احتمال بروز این بیماری ها در ازدواج های فامیلی بیشتر است.

✿ چرا نوزادان به انجام آزمایش های غربالگری نیاز دارند؟

اغلب نوزادان مبتلا به بیماری های متابولیک در هنگام تولد ، سالم و طبیعی به نظر می رسد. در برنامه غربالگری ، قبل از آن که این نوزادان دارای علائمی از بیماری شوند به موقع شنا سایی شده و تحت درمان قرار می گیرند ، به همین دلیل همه نوزادان باید در هنگام تولد برای تعدادی از این بیماری ها غربالگری شوند تا با آن شخیص و درمان به موقع از بروز م شکلاتی مانند عقب ماندگی ذهنی یا معلولیت در آنان پیشگیری کرد. بهترین راه پیشگیری از عوارض بیماریهای متابولیک ارثی ، انجام غربالگری در روزهای ابتدایی تولد نوزاد(۳ تا ۵ روزگی) و درمان به هنگام نوزادان مبتلا به بیماری است.

توجه :

تعداد اندکی از نوزادان ممکن است نیاز به تکرار آزمایش غربالگری برای بیماری های متابولیک ارثی (نمونه گیری مجدد از پاشنه پای نوزاد) داشته باشند . دلایل تکرار آزمایش عبارت است از:

- ۱- اگر نتیجه آزمایش غیر طبیعی یا مشکوک باشد.
- ۲- اگر نمونه خون ارسالی به آزمایشگاه ناکافی یا نامناسب باشد.
- ۳- اگر غربالگری نوزاد قبل از سپری شدن ۲۴ ساعت از زمان تولد انجام شود.
- ۴- اگر سابقه خانوادگی بیماری شناخته شده ارثی متابولیک داشته باشند.



آیا نتیجه مثبت آزمایش غربالگری به معنی وجود بیماری در نوزاد است؟

آزمایش غربالگری نشانه وجود بیماری به صورت صد در صد نیست . در صورت غیر طبیعی یا مشکوک بودن جواب آزمایش و به منظور تایید تشخیص بیماری ، نیاز به انجام آزمایش های تکمیلی می باشد و در صورت تایید ، اقدام درمانی لازم در بیمارستان منتخب و نزد پزشک منتخب انجام شود.

شما چگونه می توانید در انجام مراحل غربالگری کمک کنید؟

چنانچه کارکنان مرکز بهداشت پس از نمونه گیری اول با شما تماس گرفتند تا به بیمارستان منتخب جهت انجام آزمایش تایید مراجعه نمایید ، به سرعت اقدام کنید چرا که اگر نوزاد شما مبتلا به این بیماریها باشد ، اقدام سریع جهت کنترل آن بسیار مهم و تعیین کننده است.

چنانچه کارکنان مرکز بهداشت پس از نمونه گیری اول با شما تماس نگرفتند یعنی نتیجه آزمایش غربالگری طبیعی است و شما می توانید نتیجه آزمایش را پس از سه هفته با مراجعه به مرکز نمونه گیری به صورت مکتوب دریافت نمایید.

هشدار برای والدین عزیز

چنانچه علایم زیر را در هر زمان از مراحل رشد کودک خود (قبل از اعلام نتیجه غربالگری و یا پس از اعلام نتیجه طبیعی غربالگری) مشاهده نمودید بلاfacile به پزشک مراجعه نمایید.

* خواب آلودگی ، بی حالی ، شل بودن و ناله کردن
* تشنج

* بی قراری و استفراغ مکرر در کودک
* بوی خاص و غیرمتعارف ادرار و سایر ترشحات بدن
* خوب شیر نخوردن ، مکیدن ضعیف کودک و امتناع از خوردن
* حال عمومی بسیار بد و کاهش هوشیاری
* اختلال در تنفس یا به سختی نفس کشیدن

این مراقبت ها به آن دلیل ضرورت داردند که برخی از بیماری های متابولیک ارثی ، دیرتر از زمان غربالگری قابل تشخیص هستند و علایم بیان شده می تواند به تشخیص این بیماری ها کمک می نماید.