

اهمیت غربالگری هورمونهای تیروئید در نوزادان

غربالگری به روش هایی اطلاق میگردد که با آنها بتوان افراد به ظاهر سالم را از خطر ابتلا به یک بیماری خاص در معرض خطر بیشتر را شناسایی کرد و باید توجه کرد که برای افراد پرخطر برای تشخیص قطعی باید آزمایشات تکمیلی انجام شود.

چرا باید این تست ها انجام شود؟ غربالگری نوزادان برای تشخیص زود هنگام بیماریهای مادرزادی بسیار خطرناک مورد استفاده قرار می گیرد اگر این بیماریها به موقع تشخیص داده نشوند ممکن است باعث بروز عقب ماندگی ذهنی-کند شدن رشد جسمی و حتی مرگ شود.

تاریخچه غربالگری در ایران از سال ۱۳۸۱ غربالگری تیروئید-فنیل کتونوری و کمبود آنزیم G6PD4 عامل بیماری فاویسم شروع شد و سپس بررسی گالاکتوز و بیماری شربت افرا نیز به آن اضافه شد.

بیماریهای تیروئید:

- گواتر
- تیروئیدیت
- پرکاری تیروئید
- کم کاری تیروئید
- بیماری گریوز
- سرطان تیروئید

علل بروز کم کاری تیروئید:

- تیروئید به درستی تشکیل نمیشود
- تیروئید در جای خود تشکیل نمیشود
- هورمون تیروئید تولید نمیشود

والدینی که یک نوزاد مبتلا به کم کاری تیروئید دارند ۱/۴ احتمال زایمان نوزاد با کم کاری تیروئید را دارند.

کم کاری تیروئید مادرزادی موقت یا گذرا: تقریباً ۱۰ درصد نوزادان این عارضه را به صورت موقتی یا گذرا دارند و دلیل آن این است که مادر در دوران حاملگی تحت درمان کم کاری تیروئید بوده و یا ید مصرف کرده و بایستی تحت درمان باشد که به خودی خود برطرف میشود. این کم کاری از چند روز تا چند ماه طول میکشد و نیاز به درمان خاصی ندارد به شرطی که غده تیروئید در جای درست خود و به شکل طبیعی باشد

کم کاری تیروئید اکتسابی: که در سنین بالا و نوجوانان ایجاد میشود که به علت بیماریهای سیستم خود ایمنی است..

عوامل مستعد کننده :

سن بالای ۴۰ سال-سابقه کم کاری تیروئید مادر-دیابت-بیماریهای مقاربتی-مصرف دوپامین-داروهای حاوی ید، لیتیم، فنی تونین، ریفامپین-وزن کم زیر ۲ کیلو و وزن بالای ۴۵۰۰-جنسیت دختر-کمبود ید و عوامل ژنتیکی

حد نرمال هورمون تیروئید در نوزاد: این آزمایش در ۵-۳ روزگی نوزاد از کف پا انجام میشود اگر T4 پایین تر از ۶/۵ و TSH بیشتر از ۱۰ باشد نشانگر عملکرد نامناسب تیروئید است.

حد نرمال هورمون تیروئید در بارداری مادر و جنین: در ۹ ماهه بارداری در غربالگری تیروئید باید چک شود چون میزان آن بر روی نوزاد تاثیر دارد TSH نرمال در سه ماهه اول از ۲/۵ کمتر و در سه ماهه دوم و سوم بارداری ۳ و کمتر از ۳ باشد.

در زنانی که قصد حاملگی دارند و مبتلا به کم کاری تیروئید هستند باید تحت نظر پزشک از درمانهای جایگزین هورمون تیروئید استفاده شود.

اهمیت غربالگری هورمونهای تیروئید در نوزادان

اگر آزمایش تیروئیدمشکوک باشد چه کار باید کرد؟ بایستی آزمایشات سرمی تکرار شود و اقدامات زیر انجام شود

بایستی از نوزادان به فاصله ۲ تا ۴ هفته ۲ تا ۳ بار آزمایش تکرار شود اگر نرمال باشد موردی ندارد اگر مشکل دار باشد درمان با لو تیروکسین آغاز می گردد.

غربالگری نوزاد نارس به دلیل تغییرات هورمونی در چهار نوبت انجام میشود

۳ الی ۵ روزگی

۱۰ تا ۱۵ روزگی

۴۲ روزگی

۷۰ روزگی

در بعضی از نوزادان ممکن است به علت نارسی شدید آزمایشات مشکل دار باشد که با رشد نوزاد این آزمایشات نرمال خواهد شد به همین دلیل تکرار آزمایشات با نظارت پزشک برای بررسی بیشتر و ارزیابی کامل تر لازم است.

بیماریهایی که در طرح غربالگری مورد آزمایش است:

✚ **کم کاری مادرزادی غده تیروئید:** این بیماری باعث کاهش سطح هورمون غده تیروئید و در نتیجه بروز عقب ماندگی جسمی و ذهنی شدید میشود و درمان به موقع آن باعث رشد طبیعی نوزاد میشود زیرا در این بیماری غده تیروئید به درستی تشکیل نمی شود یا در جای خود تشکیل نمیشود.

✚ **فنیل کتونوری:** فنیل آلانین یکی از اسید آمینه های مهم بدن استو چرخه مصرف معیوب این اسید باعث افزایش آن و بالا رفتن آن در بدن و باعث آسیب بافت مغز میشودو درمان آن رژیم غذایی خاص است.

✚ **افزایش گالاکتوز(گالاکتوزمی):** کودکان مبتلا به این بیماری به دلیل ژنتیکی در تولید برخی آنزیم ها قادر به استفاده از قند موجود در شیر(گالاکتوز) نخواهند بود به همین دلیل گالاکتوز خون بالا رفته و میتواند سبب بروز آب مروارید و آسیب شدید و عقب ماندگی ذهنی میشود و باعث آسیب به کبد و مغز میشود و اولین علامت آن استفراغ های شدید و طولانی است.

✚ **بزرگی و پرکاری مادر زادی غده فوق کلیه:** در این بیماری بدن قادر به ساختن هورمون کورتیزول نبوده و این باعث عقب ماندگی جسمی و ذهنی و بروز صفات پسرانه در دختر بچه ها میشود.

✚ **بیماری شریک افرا:** علت بروز این بیماری وجود اختلال مادرزادی در جذب و استفاده از چند اسید آمینه است و در نتیجه افزایش آن در بدن در ادرار بویی شبیه بوی شکر سوخته و یا شیره درخت افرا در مایعات بدن میشود و افزایش آن باعث عقب ماندگی ذهنی شدید و حتی مرگ میشود.

✚ **کمبود آنزیم G6PD(بیماری فاویسم):** در این بیماری یکی از آنزیم های مهم گلبول قرمز کاهش یافته و در نتیجه سبب از بین رفتن گلبول قرمز پس از مصرف مواد اکسیدانظیر برخی داروها و باقلا شده و بیمار سریعاً دچار کم خونی شدید همراه شوک و بیحالی و سستی میگردد و در نوزادان این امر میتواند دوره زردی را طولانی کند.

اهمیت غربالگری هورمونهای تیروئید در نوزادان

مهم ترین علائم کم کاری تیروئید در نوزادان:

- ادم در نوزاد
- زردی طول کشیده
- مشکلات تغذیه ای مثل شیر نخوردن و بی اشتهاهی و مک زدن ضعیف
- وزن نگرفتن
- زبان بزرگ که مشکلات تنفسی ایجاد میکند
- تنفس های صدادار و انسداد بینی و صدای گریه خشن
- باز بودن دهان هنگام خواب و بیرون بودن زبان
- دیر دندان در آوردن
- خواب الودگی زیاد نوزاد
- بیبوست و پیوست خشک و خشکی شکم به طوری که در لمس سفت و پر بنظر می رسد
- کبودی در انگشتان دست و پا
- کاهش فعالیت های نوزاد
- سردی انتهاها و لکه دار شدن پوست
- موهای ضخیم و زیر بر روی پیشانی
- بزرگ شدن ملاج
- فتق ناف

عوارض کم کاری تیروئید:

ایجاد عقب ماندگی ذهنی

اختلال رشد فیزیکی

اختلالات عصبی، روانی

یادگیری کلمات و سخن گفتن کم

تکامل جنسی کم

تکامل استخوان این نوزادان در رادیولوژی با تاخیر است کم شنوایی شایع است

تشخیص کم کاری تیروئید: با اندازه گیری هورمون تیروئید در غربالگری است و برای اطمینان دوباره چک میکنند اگر فوری تشخیص داده شود عوارض برگشت پذیر است.

غربالگری تیروئید چه زمانی باید انجام شود؟ در ۳ تا ۵ روزگی بعد از تولد از پاشنه پا آزمایش غربالگری نوزاد انجام میشود. پس از گرم کردن پای نوزاد و تمیز کردن ناحیه مورد نظر با ضد عفونی کننده با لانتست چند قطره خون از پاشنه پا بر روی کاغذ صافی مخصوص جمع آوری نمونه زده و پس از ۳-۴ ساعت در حرارت اتاق خشک میشود.

درمان کم کاری تیروئید:

اهمیت غربالگری هورمونهای تیروئید در نوزادان

اگر تشخیص کم کاری تیروئید باشد درمان با لوتیروکسین ۱۰-۱۵ میکروگرم به ازای وزن نوزاد با چک مرتب TSH آغاز میگردد دارو در آب یا شیر حل شده و به نوزاد داده میشود و نباید با مکمل های آهن و دیگر مکمل ها همزمان داد که معمولا در سال اول زندگی این هورمون با درمان تنظیم میگردد. مصرف دقیق دارو روی رشد مغزی نوزاد تاثیر میگذارد.

۱/۳ موارد کم کاری از نوع گذرا است که بعد از مدتی نیاز به مصرف دارو ندارد ۲/۳ موارد باید تا آخر عمر باید دارو مصرف کنند.

میزان غلظت تیروکسین سرم و TSH چه موقع اندازه گیری میشود؟

- هفته ۲ و ۴ بعد از شروع درمان
- در فواصل ۱ تا دو ماه در ۶ ماه اول زندگی
- هر ۳ تا ۴ ماه بین ۶ ماه تا ۳ سالگی
- ۴ هفته پس از هرگونه تغییر در مقدار دز لوتیروکسین

وقتی کم کاری تیروئید تائید میشود برای اطمینان یک اسکن از غده تیروئید و تصویر برداری از پاهای نوزاد انجام میشود تا وضعیت انتهای استخوان پا در ناحیه زانو ارزیابی شود که در این نوزادان رشد نکرده است.

با غربالگری نوزادان در ۳-۵ روزگی از عقب ماندگی ذهنی کودکان ، کوتاهی قد کودکان ، کم شنوایی کودکان پیشگیری کنیم