

بررسی وضعیت اجرایی برنامه غربالگری PKU در محدوده تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی

شهید بهشتی تیر ۸۶ - خرداد ۸۸

ارائه در بیست و یکمین همایش بین المللی بیماریهای کودکان ۱۶ الگایت ۲۰ مهر ۸۸

محمد عبدالوند MS - دکتر افشین محمد علیزاده MD - طیبه شفیعی زاده MS

زمینه:

بروز بیماری فنیل کتونوری همراه با افزایش مداوم فنیل آلانین خون بین ۱ در ۳۰۰۰ تا ۶۰/۱۰۰۰ بر حسب کشور متفاوت است در ایران پیش بینی می شود شیوع بیماری ۱ در ۶۰۰۰ باشد بیماری اتوزوم مغلوب است. کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز یا کو فاکتور آن موجب تجمع فنیل آلانین در مایعات بدن می شود. فنیل آلانین اضافی و سایر متابولیک های بعدی موجب صدمه مغزی می گردد.

روش اجرا:

در قالب برنامه غربالگری نوزادانکه در دانشگاه شهید بهشتی اجرا گردید در روز ۳ تا ۵ مراجعه نوزاد به مرکز نمونه گیری، چند قطره خون توسط افراد آموزش دیده بر روی کاغذ کاتری بر حسب پروتکل نمونه گیری گرفته و کاغذ در هوای مناسب خشک شده و پس از ارسال به آزمایشگاه و انجام آزمایش در صورت مثبت بودن (برابر پروتکل) بصورت تلفن فوری به اطلاع نیروهای بهداشت رسانده می شود تا با اخذ نمونه خون سرم جهت انجام آزمایش تایید (HPLC) اقدام گردد و در صورت تایید آزمایش والدین جهت درمان نوزاد به بیمارستان منتخب ارجاع داده می شود.

نتایج:

از ابتدای تیرماه سال ۸۶ تا خرداد ماه سال ۸۸ تعداد ۹۶۳۹۲ نوزاد در ۱۷۷ مرکز نمونه گیری تابع دانشگاه غربالگری شدند تعداد ۶۴۷۲۶ نوزاد (۶۷٪) غربالگری بهنگام و ۳۱۵۷۰ نوزاد (۳۳٪) غربالگری بعد از ۵ روز نابهنگام داشتند. ۹۶ مورد نیز قبل از سه روز نمونه گیری شد.

تعداد ۴۹۱۷ نوزاد (۵٪) تحت نمونه گیری مجدد قرار گرفتند.

در آزمایش اولیه غربالگری ۵۳ نوزاد (۵/۴۹ در ده هزار) و از این تعداد ۱۴ مورد در آزمایشگاه تایید (HPLC) (ده هزار ۱/۴۵) مثبت شدند.

بحث و نتیجه گیری:

نتایج نشانگر آن است که درصد مثبت موارد در آزمایش اولیه ۵/۴۹ در ده هزار و آزمایش تایید (HPLC) 1/45 در ده هزار نفر جمعیت آزمایش بوده است. آزمایش تایید ۲۶/۴ درصد موارد مثبت غربالگری اولیه را شامل می گردد. شناسایی به هنگام بیماری از ابتدای حدود ۱/۵ نفر در ده هزار نفر جمعیت پیشگیری می نماید. افزایش کنترل کیفی آزمایشهای اولیه و تایید بیش از پیش پیشنهاد می گردد.