غربالگری وکنترل بیماری فنیل کتونوری (PKU)

مقدمه

بیماری فنیل کتونوری یک نقص متابولیکی مادرزادی (اتوزومال مغلوب) نادر است. اختلال اصلی در این بیماری، تجمع اسید آمینه فنیل آلانین در مایعات بدن و سیستم عصبی است. تجمع این اسید آمینه به دلیل عدم وجود آنزیم کبدی فنیل آلانین هیدروکسیلاز برای تبدیل فنیل آلانین به تیروزین رخ می‌دهد. نوزاد مبتلا به علت کمبود این آنزیم قادر به تبدیل فنیل آلانین به تیروزین نمی باشد ودر ادرار مبتلایان موادی به نام فنیل کتون دفع می گرددکه به همین دلیل به این بیماری فنیل کتونوری می گویند.تجمع غیرطبیعی این اسید آمینه در بدن کودک، خطرناک است و منجر به بروز اختلالاتی در مغز و پوست می‌شودکه نهایتاً در صورت عدم درمان باعث عقب ماندگی ذهنی می گردد.

اهداف برنامه غربالگری وکنترل بیماری فنیل کتونوری (PKU)

هدف کلی

کاهش بار بیماری فنیل کتونوری

اهداف اختصاصی

- کاهش بروز بیماری
- کاهش معلولیت جسمی
- کاهش عقب ماندگی ذهنی
- کاهش صدمه به خانواده به عنوان واحد زیر بنای اجتماع

استراتژی های برنامه غربالگری وکنترل بیماری فنیل کتونوری (PKU)

- ❖ غربالگری وشناسایی کودکان مبتلا ودرمان استاندارد آنها
- ❖ مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده وفامیل نزدیک بیمار
- ❖ ساماندهی خدمات بالینی

❖ استراتژی غربالگری نوزادان:

این استراتژی از ابتدای سال ۹۱ در استان قزوین همزمان با کل کشور آغاز شده است. براساس این استراتژی نوزادان در بدو تولد (روز سوم تا پنجم) غربال می‌شوند. نوزادان مبتلا در این برنامه تحت پوشش نظام مراقبت بیماری قرار می‌گیرند و به بیمارستان منتخب مرکز استان برای دریافت خدمات استاندارد بالینی ارجاع می‌شوند. والدین ایشان نیز به تیم مشاوره ژنتیک (مرکز بهداشتی، درمانی ویژه مشاوره ژنتیک) در شهر محل سکونت معرفی می‌گردند تا خدمات ژنتیک لازم را دریافت دارند.

غربالگری این بیماری در ابتدا با برنامه غربالگری کم کاری تیروئید از نظر اجرا وارسال نمونه وثبت مشتر بوده اما پس از شناسایی افراد مشکوک که فنیل آلانین مساوی و بالاتر از ۴ است راهکارهای اجرایی کاملاً منفک واختصاصی برنامه غربالگری PKU می باشد .

آیین نامه نوزاد بستری در غربالگری :

- در هر شرایط بستری، زمان اولین نمونه گیری روز سوم تا پنجم تولد می باشد و در صورت عدم انجام غربالگری در نوزاد در روزهای گفته شده، باید نمونه گیری غربالگری در اولین زمان هنگام بستری در بیمارستان انجام گردد. نمونه دوم غربالگری بیماری PKU و CH باید در۸-۱۴ روزگی (۲ هفتگی) اخذ شود. در برنامه PKU چنانچه تا سن دو هفتگی نوزاد هنوز شیر کافی مصرف نکرده باشد، زمان نمونه دومpku باید به بعد از مصرف شیر کافی موکول شود.

تبصره: منظور از شیر کافی مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی سی به ازاء کیلوگرم وزن نوزاد و یا به میزان روزانه ۳۰ سی سی شیر خشک به ازاء کیلوگرم وزن نوزاد است.

– در صورتی که آزمایش غربالگری نوزاد بستری در نوبت اول مثبت شود باید نمونه گیری جهت آزمایش تایید به روش HPLCدر بیمارستان انجام گردد. همچنین ضروری است اطلاعات مربوطه در اختیار کارشناس غیرواگیر ستاد شهرستان و یا معاونت بهداشتی قرار گیرد تا پیگیری های مربوطه بر اساس دستورالعمل به طور کامل صورت پذیرد. لازم به ذکر است منفی شدن آزمایش تایید، انجام نوبت دوم غربالگری را منتفی نمی نماید و باید در نوبت مقرر آزمایش غربالگری مجدد (۱۴-۸ روزگی) انجام گردد.

– در هر صورت نتایج باید توسط پزشک معالج و با توجه به شرایط انجام نمونه گیری و مواردی که تست را مثبت یا منفی کاذب می نماید تفسیر شود:

– مواردیکه تست غربالگری فنیل آلانین را مثبت کاذب می نماید عبارتند از: اشکالات تکنیکی، نوزاد نارس، بیماریهای کبدی، هیپرالمیناسیون، تیروزینمی، ابتلای مادر به فنیل کتونوری، بیماری های کلیوی، داروهایی مانند تری متوپریم.

– مواردیکه تست فنیل آلانین را منفی کاذب می نماید، عبارتند از: اشکالات تکنیکی، خونگیری در ۴۸ ساعت اول پس از تولد، تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد فاقد آمینواسید، NPOبودن نوزاد

❖ استراتژی مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده وفامیل نزدیک بیمار

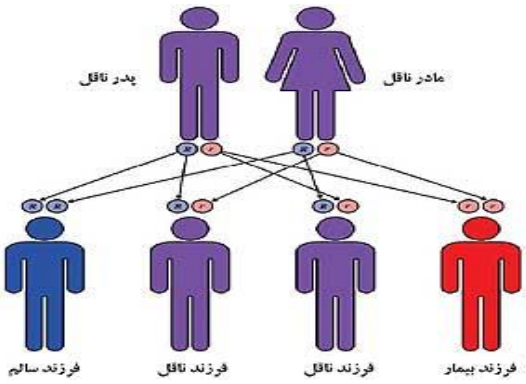
–ارجاع خانواده بیماران شناسایی شده به مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

– مشاوره ژنتیک ومعرفی والدین بیمار مبتلا به مرکز تشخیص پیش از تولد منتخب جهت پیشگیری از تکرار تولد نوزاد بیمار

– ارائه خدمات مشاوره ژنتیک وارجاع خویشاوندان بیمار مبتلا که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشند.

❖ استراتژی ساماندهی خدمات بالینی بیماران:

این استراتژی به صورت کشوری از سال ۱۳۸۵به اجرا درآمده و برخورداری بیماران از خدمات استاندارد کلینیکی، آزمایشگاهی، مشاوره تغذیه و دسترسی به دارو را هدف قرار داده است. براساس این استراتژی در هر استان یک بیمارستان منتخب از سوی دانشگاه معرفی شده است. این بیمارستان حداقل یک روز در هفته خدمات یاد شده را به بیماران استان ارائه می‌نماید. استانداردهای کلینیکی، آزمایشگاهی، مشاوره تغذیه و عرضه دارو تدوین شده و آموزش گروههای چهارگانه فوق (از سراسر کشور به تفکیک هر گروه) به انجام رسیده، مواد آموزشی نیز برای گروههای فوق آماده شده و در قالب کتاب و CD در اختیار این گروه‌ها قرار گرفته است.



از سوی دیگر و در راستای همین استراتژی ساماندهی و تشکل والدین بیماران با انجام امور ذیل دنبال شده است:

مواد آموزشی به صورت فیلم، کتاب، برای آموزش یکپارچه والدین آماده و عرضه شده است. بیماران طبق جدول زمانی از پیش تنظیم شده به بیمارستان منتخب استان ارجاع و خدمات لازم را دریافت می‌دارند. دوره‌های بعدی مراجعه بیماران به بیمارستان منتخب توسط پزشک منتخب تعیین و به بیمار اعلام می‌شود. کلیه خدمات انجام شده باید در فرم‌های مخصوص که در پرونده بیمار قرار می‌گیرد ثبت شود. سازمان کار استانی بصورت مثلث، کارشناس ژنتیک معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی، بیمارستان منتخب، رابط بیماران، متشکل شده و دستورالعمل برنامه کشوری روابط این بخش‌ها را تنظیم می‌نماید و راهنمای عمل این رئوس است.

روند کار ساماندهی به ترتیب ذیل می باشد:

- ✓ شناسایی وانتخاب بیمارستان مرکزاستان جهت ارائه خدمات بالینی جامع ومتمرکزبه بیماران شناسایی شـده از غربالگری وبیماران قبلا شناسایی شده شامل :
- ✓ ویزیت دوره ای توسط متخصص منتخب
- ✓ مشاوره تغذیه توسط کارشناس تغذیه
- ✓ انجام آزمایشات کنترل درمان بصورت دوره ای
- ✓ تحویل شیر وغذای مخصوص بیماران در داروخانه بیمارستان منتخب
- ✓ مشاوره روان شناسی بالینی خانواده ها وارائه خدمات بازتوانی ذهنی به بیماران در صورت نیاز
- ✓ مشاوره کاردرمانی وگفتار درمانی به بیماران در صورت نیاز
- ✓ مددکاری اجتماعی وبرقراری ارتباط سازمان یافته با بیماران از طریق تشکیل شبکه رابطین بیماران