دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی مازندران



دکتر ورشوئی

جلسه ۲۳

۲ اسفند ۱۴۰۲

گردآوری

نویسندگان:

سپیده لطفیان

مباحث

مباحث این جلسه:

آشنایی با غربالگری بیماری‌ها، بر اساس برنامه‌های کشوری توصیه شده

آشنایی با الگوهای رشد طبیعی و غیرطبیعی در کودکان و نحوه استفاده از منحنی‌های رشد

غربالگری

راهبردی است که در یک جمعیت به کار می رود تا یک بیماری را در افرادی که فاقد نشانه‌ها و علائم هستند شناسایی کنند. امروزه در بسیاری از کشورها برنامه‌های غربالگری نوزادان به صورت گسترده در دست انجام است که با استفاده از چند آزمایش ساده بر روی خون نوزاد صورت می‌گیرد.

غربالگری نوزاد

این غربالگری شامل:

- ✓ غربالگری کافی بودن شیر مادر
- ✓ بررسی کمبود آنزیم G٦PD
- ✓ بیماری فنیل کتونوری
- ✓ کم‌کاری تیروئید

کمبود آنزیم G٦PD

در مواردی که این کمبود تشخیص داده می شود راهنمایی و آموزش والدین ارائه‌ی برگه‌ی آموزشی به والدین شامل لزوم توجه به افزایش بیلی روبین. حمله‌های لیز و پرهیز از مواجهه با مواد اکسیدان و بررسی مجدد در ۱۲۰روزگی از نظر کمبود آنزیم.

فنیل کتونوری

فنیل آلانین یک اسیدآمینه ضروری بدن می‌باشد. بیماران مبتلا به فنیل کتونوری دچار کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز یا کوفاکتور آن به نام تتراهیدروبیوپترین هستند که در اثر این کمبود دچار تجمع فنیل آلانین در مایعات بدن و مغز می‌شود. شیرخواران مبتلا در بدو تولد نرمال هستند ولی به تدریج اگر درمان نشوند دچار عقب ماندگی ذهنی شدید می‌شوند.

طیف علائم:

- ✓ استفراغ شدید، علائم اوتیسم، بیش فعالی، حرکات بی‌هدف در دست و پا، چهره روشن‌تر، راش اگزمایی یا سبورئیک.
- ✓ یک بوی زننده فنیل استیک اسید (بوی موش)
- ✓ تشنج، اسپاستیسیتی، هیپررفلکسی و لرزش، میکروسفالی، ماگزیلاری برآمده با دندان‌های فاصله‌دار، هیپوپلازی مینای دندان

منفی کاذب:

- ✓ تست قبل از ۳ روز اول تولد
- ✓ دیالیز
- ✓ تزریق خون
- ✓ اشکالات تکنیکی
- ✓ تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد فاقد پروتئین
- ✓ ناشتا بودن

مثبت کاذب:

- ✓ بیماری کبدی
- ✓ نارسی نوزاد
- ✓ بیماری مادر
- ✓ تغذیه‌ی تزریقی
- ✓ اشکالات تکنیکی

کم‌کاری مادرزادی تیروئید

این بیماری یکی از علل مهم قابل پیشگیری عقب افتادگی ذهنی در نوزادان است.

این بیماری باعث کاهش سطح هورمون‌های غده تیروئید و در نتیجه بروز عقب ماندگی جسمی و ذهنی شدید می‌شود. تشخیص به موقع و درمان دارویی مانع از بروز هر مشکلی شده و نوزاد به رشد طبیعی خود ادامه خواهد داد.

در موارد ذیل انجام آزمایش غربالگری مجدد از پاشنه‌ی پا در هفته‌ی دوم تولد ضروری است:

- ✓ نوزادان نارس
- ✓ نوزادان کم وزن (کمتر از ۲۵۰۰ گرم)
- ✓ چند قلوها
- ✓ نوزادان بستری و یا با سابقه‌ی بستری در بیمارستان
- ✓ نوزادان با سابقه‌ی دریافت و یا تعویض خون
- ✓ نوزادانی که داروهای خاص مانند دوپامین مصرف می‌نمایند.
- ✓ نتایج مثبت آزمون اولیه، TSH ۷-۳ روزگی برابر و یا بیش از ۱۰UL، ۸ روزگی تا ۵ ماهگی برابر و یا بیش از۴ mUL و پس از ۵ ماهگی برابر و یا بیش از ۳ mU/L است.
- ✓ تمام نوزادان باید قبل از ترخیص از بیمارستان اولین بررسی شنوایی را انجام داده باشند. در غیر این صورت، باید بررسی شنوایی در ماه اول زندگی انجام شود.

آنمی

در شیرخوار پره ترم و دارای وزن کم زمان تولد و شیر خشک خوارانی که شیر خشک غنی شده با آهن در یافت نکرده‌اند و یا از شیر گاو در سن پایین استفاده کردند می‌توان هموگلوبین یا هماتوکریت را در **٤ ماهگی** درخواست کرد. در بقیه موارد باید در **۱۲ ماهگی** سطح هموگلوبین و هماتوکریت چک شود.

مسمومیت با سرب

این آزمایش در چه افرادی توصیه می شود؟

۱. تمام کودکان کمتر از ٦ سال که مبتلا به آنمی ناشی از فقر آهن می‌باشند.

۲. کودکان با اختلالات یادگیری، اوتیسم، رفتارهای تهاجمی و بیش فعالی
۳. افرادی که دارای مشاغل مرتبط با سرب هستند.
٤. آلودگی با سرب در برخی مناطق بیشتر گزارش شده است. کودکانی که در این مناطق زندگی می‌کنند.

۱۲ ماهگی، ۲ سالگی (نواحی دارای شیوع زیاد)

غربالگری برای کودکان ۹ تا ۷۲ ماهه توصیه می‌شود. مگر آن که کودکان در معرض تماس نباشند. برای پیشگیری از مسمومیت با سرب، غربالگری سرب در ۹ تا ۱۲ ماهگی و مجدداً در ۲٤ ماهگی که حداکثر میزان خونی آن است توصیه می‌شود. در سایر موارد، متخصص کودکان تصمیم می‌گیرد که آیا غربالگری لازم است یا خیر.

علائم مسمومیت با سرب

- ✓ تأخیر در رشد
- ✓ مشکلات یادگیری
- ✓ کاهش اشتها
- ✓ کاهش وزن
- ✓ خستگی و ضعف
- ✓ دردهای شکمی
- ✓ استفراغ
- ✓ تشنج

اوتیسم

ویژگی اساسی اختلال طیف اوتیسم اختلال مداوم در ارتباط اجتماعی متقابل و یا الگوهای رفتاری یا علایق تکراری و محدود است.

اختلال در ارتباطات غیرکلامی با فقدان یا کاهش تماس چشمی، ژست‌ها و حرکات بدنی تظاهر می‌یابد.

این کودکان ترجیح می‌دهند فعالیت‌های انفرادی انجام دهند.

اختلالات زبانی به صورت غان و غون نکردن یا اشاره نکردن تا ۱۲ ماهگی. نگفتن تک کلمه تا ۱٦ ماهگی و نگفتن عبارات دو کلمه‌ای معنی‌دار تا ۲٤ ماهگی.

همه‌ی کودکان جهت اوتیسم باید در سن **۱۸ و ۲٤ ماهگی** غربالگری شوند.

تکامل

۹ و ۱۸ ماهگی؛ ۲/۵ سالگی

غربالگری کلی تکامل در ۹ و ۱۸ ماهگی و ۲/۵ سالگی توصیه می‌شود.

سن‌های توصیه شده‌ی غربالگری تکامل، برای کودکانی است که تکامل طبیعی دارند. این کنترل، در دوران کودکی ادامه یافته و باید در هر زمانی که والدین، مراقبین کودک و مراقبین بهداشتی نگران هستند نیز صورت گیرد.

شنوایی

نوزادی، هفته‌ی اول، ۱ و ۲ ماهگی؛ ٤ و ٦ سالگی

تشخیص ناشنوایی قبل از ۳ ماهگی و مداخله‌ی مناسب قبل از ٦ ماهگی توصیه می‌شود. برای تشخیص مشکلات شنوایی، غربالگری تمام شیرخواران ضروری است. غربالگری شنوایی باید در زمان تولد و قبل از ترخیص از بیمارستان انجام شود و اگر چنان‌چه مقدور نبود، در ماه اول زندگی صورت گیرد.

سلامت دهان (معاینه‌ی دندانپزشکی)

۱۲ و ۱۸ ماهگی؛ ۲، ۲/۵، ۳ و ٦ سالگی

ارجاع توسط پزشک مراقبت‌های اولیه با مراقب بهداشتی توصیه شده است که بر اساس ارزیابی خطر، ممکن است ٦ ماهگی، ٦ ماه پس از رویش اولین دندان و حداکثر تا ۱۲ ماهگی باشد.

سلامت دهان (فلوراید)

۱۲ و ۱۸ ماهگی؛ ۲، ۲/۵ و ۳ سالگی

اگر منابع آب مصرفی فاقد فلوراید هستند، پزشک مراقبت‌های اولیه پس از سن ٦ ماهگی، مکمل خوراکی فلوراید را در دوزهای مشخص توصیه شده به کودکان پیش دبستانی تجویز کند. دریافت سیستمیک فلوراید از طریق فلوریده کردن آب آشامیدنی یا مکمل‌ها، تا ۱٦ سالگی با رویش دومین دندان آسیای دائمی (هر کدام که باشد زودتر باشد) توصیه می‌شود.

فشار خون

جزئی از معاینه‌ی فیزیکی سالانه پس از ۳ سالگی است. در کودکان کمتر از ۳ سال در موارد زیر توصیه می‌شود:

- ✓ شرح حال پره مچوریتی
- ✓ وزن تولد بسیار کم (VLBW) یا سایر عوارض نوزادی که به مراقبت در NICU نیاز داشته است.
- ✓ بیماری مادرزادی قلب ترمیم شده یا ترمیم نشده
- ✓ عفونت ادراری مکرر
- ✓ هماچوری یا پروتئینوری
- ✓ بیماری کلیوی شناخته شده با ناهنجاری‌های اورولوژیک سابقه‌ی خانوادگی بیماری مادرزادی کلیه
- ✓ پیوند عضو
- ✓ بدخیمی یا پیوند مغز استخوان
- ✓ مصرف داروهایی که منجر به افزایش فشار خون می شوند. سایر بیماریهای سیستمیک همراه با هیپرتانسیون نوروفیبروماتوز، اسکلروز توبره شواهد افزایش فشار داخل جمجمه

بینایی

٤ سالگی

غربالگری آمبلیوپ استرابیسم و اختلالات حدت بینایی در کودکان کمتر از ٥ سال توصیه می‌شود. آزمون‌های متداول بینایی به کودک همکار و دارای تکلم نیاز داشته و تا ۳-۲ سالگی مقدور نیست.

٦ سالگی

اندازه گیری حدت بینایی متناسب با سن و انجام افتالموسکوپی

نوزادی، هفته‌ی اول؛ ٤ و ۱۲ ماهگی؛ ۳ و ۷ سالگی

کودکان باید از نظر مشکلات چشمی در دوران نوزادی و سپس در برخی از ویزیت‌های روتین بررسی شوند. ارزیابی‌ها باید متناسب با سن باشد. شیرخواران و کودکان در معرض خطر زیاد مشکلات چشمی باید برای معاینه‌ی تخصصی چشم به افتالموژیست با تجربه‌ی کودکان ارجاع شوند. این موارد عبارتند از:

- ✓ کودکان بسیار نارس
- ✓ سابقه‌ی خانوادگی کاتاراکت مادرزادی، رتینوبلاستوم و بیماری‌های متابولیک یا ژنتیک
- ✓ تأخیر تکاملی قابل ملاحظه یا مشکلات عصبی
- ✓ ابتلا به بیماری‌های سیستمیک همراه با اختلالات چشمی

شنوایی

٤، ٦، ۱۲، ۱۵ و ۱۸ ماهگی؛ ۲ و ۲/۵ سالگی

- ✓ نگرانی مراقب کودک در مورد تأخیر تکاملی با کلامی، زبانی و شنوایی*
- ✓ سابقه ی خانوادگی ناشنوایی دائمی دوران کودکی*
- ✓ بیش از ٥ روز سابقه‌ی بستری در NICU که ممکن است شامل اکسیژناسیون غشایی خارج بدنی (ECMO)، مصرف داروهای اتوتوکسیک مانند جنتامایسین و توبرامایسین یا دیورتیک‌های قوس هنله از جمله لازیکس و هیپربیلی روبینمی در حد تعویض خون باشد.*
- ✓ عفونت‌های داخل رحمی مثل سیتومگالوویروس، هرپس، روبلا، سیفیلیس و توکسوپلاسموز*
- ✓ ناهنجاری‌های صورت و جمجمه شامل گرفتاری‌های لاله‌ی گوش، کانال گوش، منگوله‌ی پوستی یا گودی جلوی گوش و ناهنجاری‌های استخوانی گیجگاهی
- ✓ یافته‌ی فیزیکی مانند موی سر (کاکل) سفید همراه با سندرم دارای اختلال شنوایی حسی عصبی انتقالی دائمی
- ✓ سندرم‌های همراه با اختلال شنوایی یا اختلال شنوایی پیش رونده یا شروع دیررس مانند نوروفیبروماتوز، استئوپتروز و سندرم Usher's. است. سایر سندرم‌های شناخته شده شامل Jervell، Lange-Nielson، Pendred، Alport و Waardenburg است.*
- ✓ اختلالات نورودژنراتیو از قبیل سندرم Hunter با نوروپاتی‌های حسی حرکتی از قبیل آتاکسی Friedreich's و سندرم Charcot-Marie-Tooth
- ✓ عفونت‌های پس از تولد با کشت مثبت همراه با اختلالات شنوایی حسی عصبی شامل منتژیت‌های باکتریال یا ویروسی به خصوص ویروس‌های هرپس و روبلا) .
- ✓ ترومای سر به خصوص شکستگی قاعده‌ی جمجمه و استخوان گیجگاهی که نیاز به بستری دارد.
- ✓ شیمی درمانی*

*معیارهای خطری که با ستاره مشخص شده‌اند اهمیت بیشتری از نظر اختلال شنوایی با شروع دیررس دارند.

برای نظارت مطلوب و برنامه‌ی غربالگری در مرکز بهداشت باید موارد زیر را در نظر داشت:

- در هر ویزیت، شیرخواران باید از نظر مهارت‌های شنوایی، وضعیت گوش میانی و معیارهای تکاملی کنترل شوند.
- شیرخوارانی که مرکز بهداشت نمیتواند از عهده ی غربال گری تکلم - زبان آنها برآید یا مراقب ایشان، نگران تکامل تکلم و زبان یا شنوایی آنها است، باید بلافاصله برای ارزیابی تکلم و زبان با وسایل دقیق، به ادیولوژیست و گفتار درمان ارجاع شوند.
- ارزیابی دقیق گوش میانی (اتوسکوپی پنوماتیک و یا تمپانومتری) باید در تمام ویزیتهای کودک سالم تکمیل شود و کودکانی که تجمع مایع در گوش میانی آنها ۳ ماه یا بیشتر ادامه یافته برای ارزیابی ادیولوژیک ارجاع شوند.

دیس لیپیدمی

۲، ٤، ٦ و ۸ سالگی

- ✓ غربالگری کودکانی که والدین با پدربزرگ و مادربزرگ آنها در سن ٥٥ سالگی یا کمتر آرتریوگرافی کرونر انجام داده و آترواسکلروز کرونر داشته‌اند که شامل آن‌هایی که بالون آنژیوپلاستی یا عمل جراحی بای‌پس شریان کرونر نیز انجام داده‌اند می شود.
- ✓ غربالگری کودکانی که والدین یا پدربزرگ و مادربزرگ آنها در سن ٥٥ سالگی یا کمتر انفارکتوس میوکارد، آنژین صدری بیماری عروقی، محیطی بیماری عروقی مغز یا مرگ قلبی ناگهانی داشته‌اند.
- ✓ غربالگری فرزندان والدینی که کلسترول خون ۲٤۰ mg/dL یا بیشتر داشته‌اند.
- ✓ در کودکانی که شرح حال والدین را نمی‌توان داشت به خصوص اگر عامل خطر دیگری وجود داشته باشد، پزشک تصمیم می‌گیرد که چه زمانی بهتر است تا بررسی انجام شود.
- ✓ در مواردی مثل مصرف زیاد چربی‌های اشباع و کلسترول با اضافه وزن کودک پزشک می تواند تصمیم بگیرد که چه زمانی بررسی را انجام دهد.

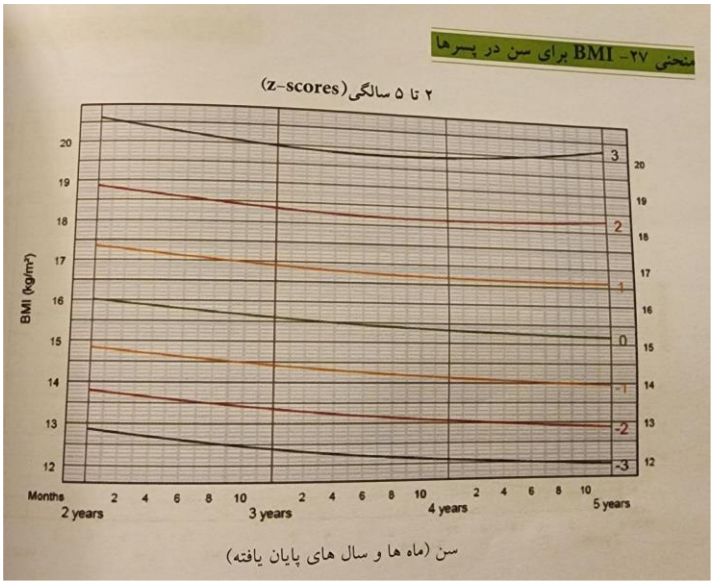
تست‌های آزمایشگاهی زیر در ارزیابی کودک چاق یا دارای اضافه وزن توصیه می‌شود:

- ✓ اگر BMI برای سن و جنس ۸۵ تا ۹٤% است (اضافه وزن) و عامل خطر وجود ندارد، پروفایل چربی در حالت ناشتایی، درخواست شود.
- ✓ اگر BMI برای سن و جنس ۸۵ تا ۹٤% و همراه با عامل خطر در شرح حال یا معاینه ی فیزیکی است، AST و ALT و گلوکز ناشتا را نیز علاوه بر پروفایل چربی در حالت ناشتایی درخواست کنید.
- ✓ اگر BMI برای سن و جنس بیش از ۹۵% است (چاق)، حتی بدون عامل خطر AST،ALT و BUN و کراتینین، گلوکز ناشتا و پروفایل چربی در حالت ناشتایی را درخواست کنید.
- ✓ پروفایل چربی در حالت ناشتایی (Fasting lipid profile) شامل کلسترول توتال، کلسترول LDL، کلسترول HDL و تری‌گلیسرید است.

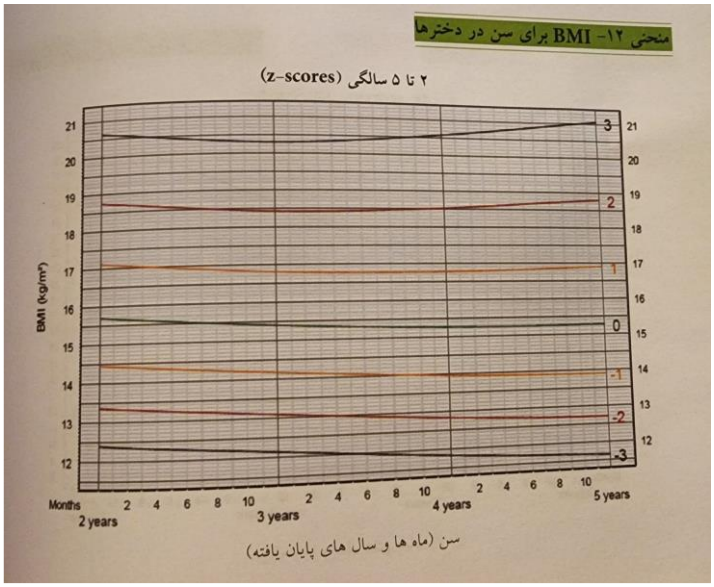
ریسک فاکتور شروع زودرس بیماری کرونر قلب

- ✓ سابقه خانوادگی بیماری کرونر قلب، بیماری عروق مغز یا بیماری انسدادی عروق محیطی در ۵۵ سالگی یا زودتر در خواهر و برادرها یا والدین یا خواهر و برادر والدین
- ✓ افزایش فشار خون
- ✓ دیابت ملیتوس
- ✓ بی‌تحرکی جسمی

منحنی BMI برای سن در پسرها



منحنی BMI برای سن در دخترها



جدول تبدیل z-scores به صدک‌ها

جدول ۱- تبدیل z-scores به صدک‌ها

z-scores	صدک‌ها
+۳	۹۹/۹
+۲	۹۷/۷
+۱	۸۴
۰	۵۰
-۱	۱۵/۹
-۲	۲/۳
-۳	۰/۱۳

صدک‌های ارزیابی اضافه وزن و چاقی

جدول ۳-۳-۱- صدک‌های ارزیابی اضافه وزن و چاقی

صدک	وضعیت
< ۸۵	طبیعی یا وزن سالم
≥ ۸۵ - < ۹۵	اضافه‌وزن
≥ ۹۵	چاقی