



## کم کاری مادرزادی تیروئید در نوزادان

### مقدمه

کم کاری مادرزادی تیروئید یکی از علل مهم قابل پیشگیری عقب افتادگی ذهنی در نوزادان است. محور هیپوتالاموس، هیپوفیز، تیروئید در اواسط دوران زندگی جنینی شروع به فعالیت کرده و تا زمان تولد ترم تکامل می‌یابد. در صورت وجود کم کاری تیروئید در جنین، اختلالاتی در ارگانهای مهم از جمله سیستم عصبی مرکزی و اسکلتی ایجاد می‌شود. اما اغلب نوزادان در بدو تولد کاملاً طبیعی به نظر می‌رسند.

اطلاعات علمی جدید نشان می‌دهد که حدود ۱/۳ تیروکسین (T4) مادری از طریق بند ناف به جنین انتقال یافته و از بروز علائم بالینی بارز بیماری در جنین جلوگیری می‌کند.

تا قبل از شروع برنامه‌های غربالگری، تشخیص زود هنگام بیماری به دلیل کم و غیر اختصاصی بودن علائم و نشانه‌ها در روزهای اول زندگی معمولاً با تأخیر صورت می‌گرفت که این موضوع با از دست دادن ضریب هوشی به درجات مختلف در مبتلایان همراه می‌باشد.

کم کاری تیروئید نتیجه‌ی کاهش در سنتز هورمون تیروئید و یا نقصان فعالیت گیرنده‌های هورمون تیروئید است. شایع‌ترین علت کم کاری مادرزادی تیروئید اختلال در تکامل کامل یا نسبی غده‌ی تیروئید، یا اختلال در جایگزینی نامناسب تیروئید در دوران جنینی است. اتیولوژی‌های دیگر از جمله استفاده‌ی زن باردار از بعضی داروها مثل داروهای ضد تیروئید، داروهای حاوی مقادیر زیاد ید و اختلالات ارثی منجر به عدم توانایی در ساخت هورمون تیروئید نیز می‌تواند وجود داشته‌باشد.

کم کاری تیروئید در اطفال به دو صورت مادرزادی و اکتسابی وجود دارد. ترم کم کاری مادرزادی تیروئید برای مواردی از کم کاری تیروئید بکار می‌رود که قبل و یا در زمان تولد وجود داشته‌باشد و می‌تواند به صورت اسپورادیک و یا فامیلیال و با یا بدون گواتر دیده‌شود.

در موارد کمبود هورمون تیروئید شدید، معمولاً علائم در هفته‌ی اول تا دوم تولد بروز می‌کنند. اما در مواردی که کمبود هورمون خفیف‌تر است ممکن است علائم تا ماه‌ها بعد از تولد دیده‌نشود. کمبود هورمون تیروئید در شیرخوار باعث عقب افتادگی ذهنی می‌شود، مگر اینکه تشخیص و درمان مناسب در اوایل زندگی نوزاد شروع‌شود.



### به منظور تشخیص این بیماری بایستی موارد زیر مورد

#### توجه قرار گیرد:

- مراجعه به مراکز نمونه‌گیری در روز ۳-۵ بعد از تولد
  - مراجعه به مراکز بهداشتی درمانی (Focal Point علمی برنامه)
- در صورت غیر طبیعی بودن جواب آزمایش یکی از عوامل مهم در موفقیت برنامه‌ی غربالگری، نمونه‌گیری درست و دقیق است. در برنامه‌ی غربالگری کم کاری مادرزادی تیروئید در ایران، نمونه‌گیری از پاشنه پا در روزهای ۳ تا ۵ بعد از تولد بر کاغذ فیلتر مخصوص و مورد تایید وزارت بهداشت انجام می‌شود.
- نمونه‌های تهیه‌شده در دمای اتاق خشک شده (نباید با حرارت خشک شوند)، سپس در پاکت مخصوص گذاشته‌شده و با پست پیشتاز و یا روشی دیگر (بر اساس برنامه‌ی عملیاتی استان) به آزمایشگاه غربالگری استان ارسال می‌گردد. نمونه‌ها نباید در

**تذکر مهم**

در نوزادان زیر انجام آزمایش غربالگری مجدد از پاشنه ی پا در هفته ی دوم تولد ضروری است.

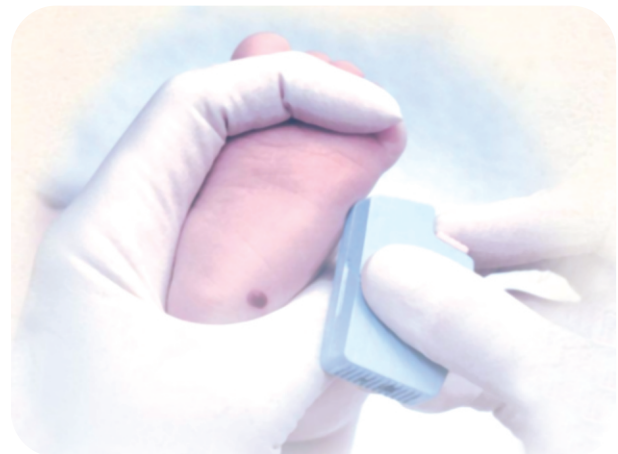
- نوزادان نارس
- نوزادان کم وزن (کمتر از ۲۵۰۰ گرم)
- چندقلوها
- نوزادان بستری و یا با سابقه ی بستری در بیمارستان
- نوزادان با سابقه ی دریافت و یا تعویض خون
- نوزادانی که داروهای خاص مصرف می نمایند، مثل دوپامین

محل مرطوب قرار داده شده و یا با مواد دیگر آلوده شوند. نمونه های مخدوش شده، آلوده، تا شده و ... غیر قابل استفاده بوده و باید از نوزاد مجدداً نمونه گیری به عمل آید. به منظور نمونه گیری از نوزادان می توان از پاشنه ی پا، بند ناف و ورید بهره جست.

خون گیری از ورید به دلیل تهاجمی بودن آن، به عنوان روش غربالگری مورد استفاده قرار نمی گیرد.

شایع ترین روش نمونه گیری در اکثر مناطق جهان نمونه گیری از پاشنه ی پا است. نمونه گیری از بند ناف نیز در برخی مناطق جهان مورد استفاده قرار گرفته است.

نمونه گیری از پاشنه ی پا این امکان را می دهد که سایر بیماریها نظیر فنیل کتونوری و **G 6PD** نیز مورد بررسی قرار گیرد. این امکان در مورد نمونه گیری از بند ناف وجود ندارد.

**اپیدمیولوژی هیپوتیروئیدی نوزادان در جهان**

بطور کلی، میزان بروز بیماری در جهان ۱ در هر ۴۰۰۰-۳۰۰۰ تولد زنده برآورد شده است. بطور کلی، این میزان در کشورهای آسیایی در مقایسه با کشورهای آمریکایی و اروپایی بیشتر است که نشان می دهد تفاوت‌های خاصی بین کشورهای آسیایی و غیر آسیایی وجود دارد. از این جمله می توان از:

- وجود هم خونی (**Consanguinity**) بیشتر که در افراد یک قوم یا نژاد خاص می تواند وجود داشته باشد.
- احتمال وجود کمبود ید در منطقه که می تواند ایجاد کم کاری تیروئید بخصوص نوع گذرای آن نماید.
- احتمالاً تغییرات خاص ژنتیکی که در افراد ساکن آسیا وجود دارد.

**گروه های هدف این متن آموزشی**

- عموم مردم مخصوصاً زنان باردار

**منابع استفاده شده در تهیه این متن آموزشی**

- دستورالعمل کشوری / مرکز مدیریت بیماریها / سال انتشار ۱۳۸۴