

# بیماری های متابولیک ارثی (PKU)

گروه پیشگیری و مبارزه با بیماریها  
۱۴۰۱



فنیل کتونوری یک بیماری متابولیک ارثی است که از پدر و مادر به فرزند منتقل می شود و به علت نقص آنزیم کبدی **فنیل آلانین هیدروکسیلاز** به وجود می آید. این آنزیم مسئول تبدیل اسید آمینه فنیل آلانین به اسید آمینه تیروزین است. لذا فنیل آلانین خون بالا می رود و به مواد دیگری که سمی هستند تبدیل می شود. این مواد روی سیستم اعصاب مرکزی اثر می گذارد و فعالیت طبیعی مغز را مختل می کند.

میزان کمبود یا کاهش فعالیت آنزیم در هر کودک متفاوت است. این امر میزان نیاز کودک به فنیل آلانین مورد نیاز روزانه را در درمان رژیم و تنظیم برنامه غذایی معین می کند.

وجود ناقلان در جامعه به نسبت ۱ نفر در ۵۰ نفر است و احتمال اینکه دو نفر ناقل با یکدیگر ازدواج کنند یک در ۲۵۰۰ ازدواج است. تاکنون بیش از ۵۰۰ جهش ژنتیکی متفاوت شناخته شده است.

فنیل آلانین در تمام غذاهای پروتئین دار وجود دارد.

شدت آسیب به طول مدت تاخیر در تشخیص و درصد بالا بودن فنیل آلانین بستگی دارد.



میزان طبیعی فنیل آلانین در افراد سالم ( ۲-۱ میلی گرم در دسی لیتر )  
است.

شدت بیماری از نوع خفیف تا شدید متغیر است و روش درمان برای هر  
کودک متفاوت است. نوع شدید آن پی کی یو کلاسیک شناخته شده  
است.

درمان بر اساس مصرف شیر رژیمی و غذاهای کم پروتئین و حذف تمام  
مواد غنی از پروتئین می باشد و هدف حفظ سطح فنیل آلانین خون در  
محدوده زیر است:

تا ۱۲ سال ..... ۲ تا ۶ میلی گرم در دسی لیتر  
۱۲ سال به بالا ..... ۲ تا ۱۰ میلی گرم در دسی لیتر



# علائم ظاهری بالا بودن فنیل آلانین

بوی مخصوص ادرار و عرق

بی قراری

کم خوابی

عدم تمرکز

بیش فعالی

استفراغ

تاخیر در رشد و تکامل ( دیر گردن گرفتن، به موقع غلت نزدن، دیر نشستن و دیر راه رفتن )

ضایعات پوستی و رنگ پوست روشن و موها بدون سابقه خانوادگی



علائم ظاهری افت فنیل آلانین خون (کمتر از ۲ میلی گرم در دسی لیتر)

خواب آلودگی

بی حالی

کم اشتهائی

بروز دانه های قرمز زیرگردن، روی شکم و کشاله ران

تب

استفراغ

عدم وزن گیری



## شرایط افزایش فنیل آلانین

دریافت مواد غذایی غنی از فنیل آلانین  
دریافت فنیل آلانین بیش از مقدار توصیه شده  
دریافت ناکافی یا عدم دریافت شیر رژیمی ( فرمولا )  
عفونت ها و سرما خوردگی  
تب

بعد از تزریق واکسن

مصرف داروهایی مانند آنتی بیوتیک، کلستیرامین، فارمتین، قرص  
جویدنی ملوکاست و دیگر داروهای حاوی آسپارتام

## شرایط افت فنیل آلانین خون

اگر فقط شیر رژیمی ( فرمولا) مصرف شود.  
دریافت فنیل آلانین کمتر از میزان توصیه شده  
اگر فقط غذاهای رژیمی بدون فنیل آلانین یا حاوی فنیل آلانین  
بسیار کم مصرف شود.





## ناریخچه برنامه غربالگری نوزادان (متابولیک ارثی و PKU)

- ▶ قبل از سال ۱۳۸۶ برنامه پیشگیری و کنترل در کشور وجود نداشت.
- ▶ از سال ۱۳۸۶ به بعد ثبت بیماران در بیمارستان منتخب و اجرای استراتژی پیشگیری و مراقبت ژنتیک در خانواده بیماران مبتلا به فنیل کتونوری در کل کشور اجرا گردید.
- ▶ بابلون برنامه غربالگری برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری در ۳ استان بزرگ کشور و ۶ دانشگاه علوم پزشکی کشور
- ▶ از سال ۱۳۹۱ غربالگری در کل کشور به فرایندهای پیشگیری و مراقبت ژنتیک و کنترل بیماران در بیمارستان منتخب افزوده شد.
- ▶ برنامه متابولیک ارثی از سال ۱۳۹۶ به صورت پایلوت اجرا شد، هم اکنون در ۱۲ دانشگاه علوم پزشکی (مازندران، بابل، فارس، تهران، شهید بهشتی، ایران، قزوین، اصفهان، همدان، یزد، مشهد، البرز)



• اهداف برنامه

جلوگیری از تولد نوزاد مبتلا

تشخیص زودرس نوزادان مبتلا

کنترل بیماری به منظور جلوگیری از آسیب  
های وارده و مدیریت عوارض بوجود آمده

Heel stick:  
Obtain at •  
about 48 hours  
If obtained too •  
early, false  
negative



Filter paper  
with blood  
spots and  
demographic  
information



## غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان از نظر بیماری های متابولیک ارثی

### غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

- در مورد نوزادان طبیعی زمان نمونه گیری ۳ تا ۵ روزگی باشد.
- در صورتی که نوزادی در زمان غربالگری ۳-۵ روزگی در بیمارستان بستری باشد، ضروری است اولین نمونه غربالگری وی حتی در صورت NPO بودن بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستورالعمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/مرجع) ارسال شود.
- غربالگر بیمارستان موظف است که والدین نوزاد بستری در ۳ تا ۵ روزگی را در خصوص غربالگری مجدد در زمان تعیین شده توسط پزشک متخصص، آگاه سازد و زمان غربالگری مجدد را در خلاصه پرونده تحویل داده شده به بیمار ثبت نماید.
- زمان مناسب برای موارد نمونه گیری مجدد (مواردی که نتیجه آزمایش را منفی کاذب می کند) در ۸-۱۴ روزگی است به شرطی که ۷۲ ساعت از شیر خوردن نوزاد گذشته باشد و اندیکاسیون های اخذ نمونه وجود داشته باشد.
- در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد، همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) در شرایطی که اندیکاسیون های اخذ نمونه مجدد را دارد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستورالعمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/مرجع) ارسال شود.

## غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان از نظر بیماری های متابولیک ارثی

### غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

- در مورد نوزادان بستری در بیمارستان (با یا بدون بیماری متابولیک) باید توجه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش به نحوی صورت گیرد که آزمایش غربالگری و نمونه‌گیری مجدد وی در صورت نیاز مورد اذیت قرار نگیرد.
- هنگام اخذ نمونه مجدد لازم است نوزاد NPO نبوده و ۲۲ ساعت از شیر خوردن کامل وی (مصرف شیر مادر به مدت ۲ روز و هر روز ۵۰ سی‌سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی‌سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد) گذشته باشد.
- از نوزادان بیمار بستری در بیمارستان باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در شرایط بهبود ایشان (به شرطی که ۱۴-۸ روزه باشد و اندیکاسیون‌های لازم جهت اخذ نمونه مجدد را داشته باشد مطابق پروتکل بالینی ابلاغی) گرفته شود. اجزای در مواردی که پزشک متخصص زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته یا خودکار فرمز در پرونده بیمار ثبت نموده است.
- چنانچه هنوز بعد از گذشت ۱۴-۸ روز نوزاد همچنان بستری باشد و هنوز اندیکاسیون لازم جهت نمونه‌گیری صحیح را کسب نکرده باشد، پس از ترخیص و قطع دارو نمونه مجدد گرفته شود.
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل‌کتونوری بیماری‌های متابولیک ارثی منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد، نمونه‌گیری مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فنیل‌آلانین خون باید با روش HPLC یا سایر آزمایشات بنا به صلاحدید پزشک منتخب انجام گیرد.
- نمونه‌گیری مجدد از نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند به فاصله ۲۸ تا ۷۲ ساعت پس از تعویض و یا تزریق خون قابل انجام است.
- در نوزادان متولد شده زیر ۲۲ هفته بارداری لازم است نمونه‌گیری مجدد در ۲۸ روزگی (۲ هفتهگی) انجام شود.
- نمونه‌گیری خون برای آزمایش DHPR جهت رد یکی از انواع فنیل‌کتونوری غیر کلاسیک در بیمارستان منتخب کنترل و درمان فنیل‌کتونوری در مورد نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند ۳ ماه بعد از تعویض یا تزریق خون قابل انجام است. 1399/102222

- در مورد نوزادان بستری در بیمارستان (با یا بدون بیماری متابولیک) باید توجه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش به نحوی صورت گیرد که آزمایش غربالگری و نمونه‌گیری مجدد وی در صورت نیاز مورد اذیت قرار نگیرد.
- هنگام اخذ نمونه مجدد لازم است نوزاد NPO نبوده و ۲۲ ساعت از شیر خوردن کامل وی (مصرف شیر مادر به مدت ۲ روز و هر روز ۵۰ سی‌سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی‌سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد) گذشته باشد.
- از نوزادان بیمار بستری در بیمارستان باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در شرایط بهبود ایشان (به شرطی که ۱۴-۸ روزه باشد و اندیکاسیون‌های لازم جهت اخذ نمونه مجدد را داشته باشد مطابق پروتکل بالینی ابلاغی) گرفته شود. اجزای در مواردی که پزشک متخصص زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته یا خودکار فرمز در پرونده بیمار ثبت نموده است.
- چنانچه هنوز بعد از گذشت ۱۴-۸ روز نوزاد همچنان بستری باشد و هنوز اندیکاسیون لازم جهت نمونه‌گیری صحیح را کسب نکرده باشد، پس از ترخیص و قطع دارو نمونه مجدد گرفته شود.
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل‌کتونوری بیماری‌های متابولیک ارثی منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد، نمونه‌گیری مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فنیل‌آلانین خون باید با روش HPLC یا سایر آزمایشات بنا به صلاحدید پزشک منتخب انجام گیرد.
- نمونه‌گیری مجدد از نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند به فاصله ۲۸ تا ۷۲ ساعت پس از تعویض و یا تزریق خون قابل انجام است.
- در نوزادان متولد شده زیر ۲۲ هفته بارداری لازم است نمونه‌گیری مجدد در ۲۸ روزگی (۲ هفتهگی) انجام شود.
- نمونه‌گیری خون برای آزمایش DHPR جهت رد یکی از انواع فنیل‌کتونوری غیر کلاسیک در بیمارستان منتخب کنترل و درمان فنیل‌کتونوری در مورد نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند ۳ ماه بعد از تعویض یا تزریق خون قابل انجام است. 1399/102222

## منفی کاذب بیماری های متابولیک ارثی

### مسائلی که می تواند باعث منفی کاذب (عدم شناسایی نوزاد بیمار) شود:

○ مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب منفی می نماید:

✓ در صورتی که از نوزاد قبل از گذشت ۷۲ ساعت از تولد، خون گیری شود و تا به حد دلیل در زمان خون گیری تغذیه کافی با شیر نشده باشد. (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۲۰ سی سی شیر خشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد). آزمایش به صورت کاذب منفی می شود. در این شرایط باید در زمانی که نوزاد به مدت ۷۲ ساعت از شیر تغذیه شده باشد، خون گیری و آزمایش مجدداً تکرار شود.

✓ اشکالات تکنیکی

✓ دیالیز

✓ تزریق یا تعویض خون

✓ تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین

✓ NPO بودن و شرایطی نظیر این موارد که مانع افزایش  $Plac$  خون می شود.

در هر یک از حالات فوق باید بعد از رفع عامل، نمونه گیری مجدد در ۸ تا ۱۴ روزگی و یا طبق نظر پزشک معالج انجام شود.

❖ **تصوره:** زمان نمونه گیری مجدد توسط پزشک معالج در شرایطی نوزاد قبل از ۱۴-۸ روزگی از بیمارستان مرخص و یا به بیمارستان دیگری اعزام شود. باید در برگه خلاصه پرونده با خودکار قرمز ثبت شود. همچنین والدین به طور کامل نسبت به مراجعه به موقع برای نمونه گیری مجدد، آموزش داده شوند.

## منفی کاذب فنیل کتونوری

### مسایلی که می تواند باعث منفی کاذب (عدم شناسایی نوزاد بیمار) شود:

۸. مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب منفی می نماید:

در صورتی که از نوزاد قبل از گذشت ۴۸ ساعت از تولد، خون گیری شود و یا به هر دلیل در زمان خون گیری تغذیه کافی با شیر نشده باشد (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی سی به ازای کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد)، آزمایش به صورت کاذب منفی می شود. در این شرایط باید در زمانی که نوزاد به مدت ۷۲ ساعت از شیر تغذیه شده باشد، خون گیری و آزمایش مجدداً تکرار شود.

در حالات زیر نیز نتیجه آزمایش فنیل آلانین نوزاد می تواند به صورت کاذب منفی شود:

✓ اشکالات تکنیکی.

✓ دیالیز.

✓ تزریق یا تعویض خون.

✓ تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین.

✓ NPO بودن و شرایطی نظیر این موارد که مانع افزایش فنیل آلانین (Phe) خون می شود.

در هر یک از این حالات فوق باید بعد از رفع عامل (زمان رفع عامل را پزشک معالج تعیین می کند و باید برای هر نوزاد بستری در بیمارستان توسط پزشک در پرونده ترخیص زمان مناسب آزمایش غربالگری را ثبت و به والدین آموزش) و در شرایطی که تغذیه نوزاد به مدت ۷۲ ساعت با شیر صورت گرفته باشد، نمونه گیری و آزمایش مجدد به روش ذکر شده، صورت گیرد.

## مثبت کاذب بیماری های متابولیک ارثی

مسایلی که می تواند باعث مثبت کاذب (شناسایی نوزادان سالم به عنوان بیمار) شود:

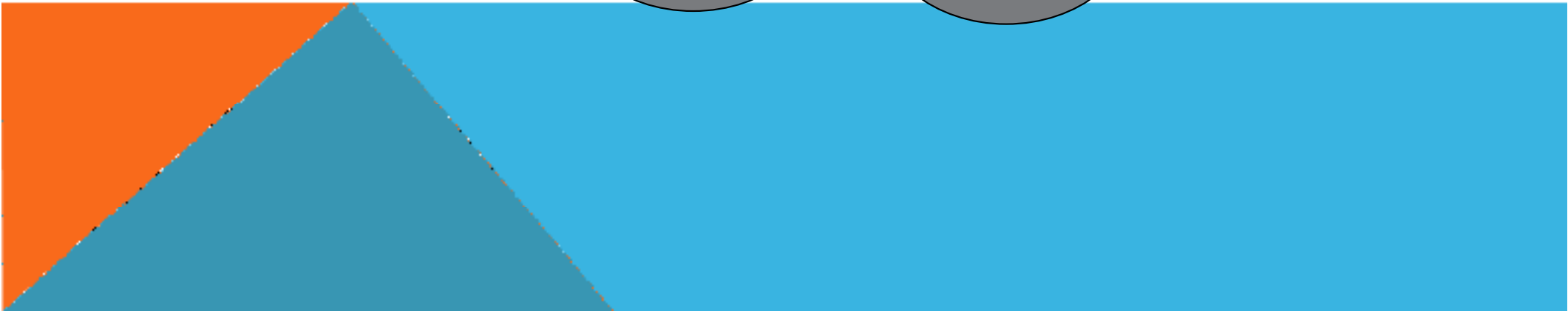
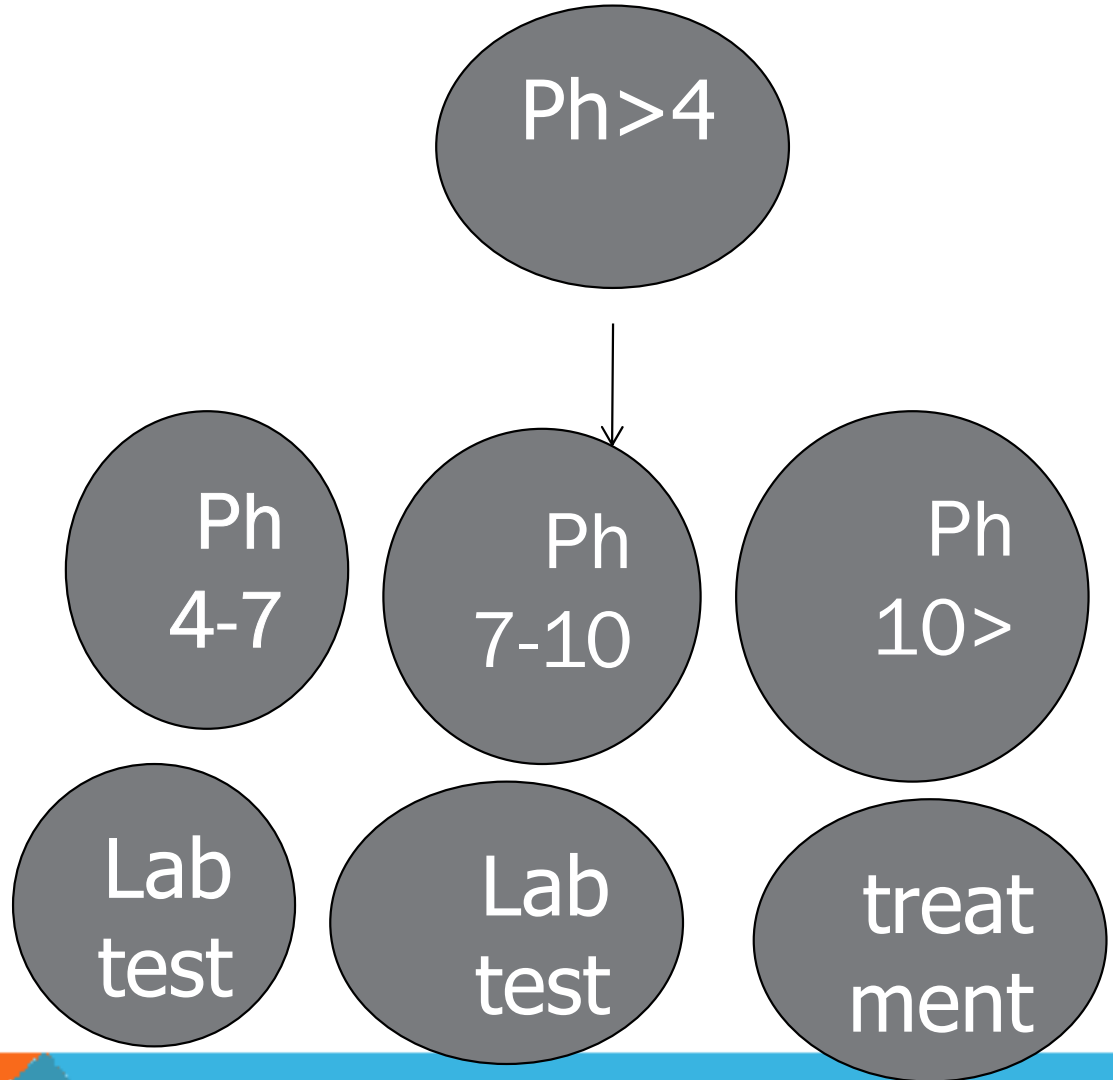
- مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب مثبت می نماید (این موارد نیاز به نمونه گیری مجدد ندارد): نمونه نامناسب (مراجعه به دستورالعمل رد و پذیرش نمونه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی)، وجود بیماری متابولیک ارثی در مادر، هیپرالمانتاسیون، مصرف داروها (مانند سدیم والپرووات و سفوناکسیم، آمپی سیلین، روغن MCT)، نوزادان نارس، نوزاد با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم، مادر گیاهخوار، اشکالات نمونه گیری، همولیز، موارد بینابینی، بیماری های کبدی



سطح سرمی فنیل آلانین :

$\mu\text{mol/lit}$  تقسیم بر ۶۰ =  $\text{mg/dl}$





# ✓ رنگ سنجی:

$4 \leq \text{Phe}$  مثبت قلمداد میشود و نوزاد برای آزمایش **Phe** سرم به روش

**HPLC** به آزمایشگاه مرجع فرستاده می شود.

**: HPLC ✓**

$240 \leq \text{Phe}$   $\mu\text{mol/lit}$  مثبت است .



## دسته بندی PKU (در موارد نادر PAH) بر اساس بررسی میزان سطح فنیل آلانین به روش HPLC

اقدامات لازم جهت مراقبت	نوع بیماری PKU	سطح Phe
ارجاع به بیمارستان منتخب جهت انجام آزمایش پاستور و رد یا تأیید بدخیمی	مشکوک غیر کلاسیک (بدخیم)	2-3.99 mg/dl
بیمار تا سه سالگی تحت نظر و بعد ترخیص شود. آموزش فراخوان و مراجعه هنگام بلوغ بیماران دختر و هنگام بارداری	هایپر فنیل آلانین (HPA)	4-5.99 mg/dl
مراقبت بیمارستانی	هایپر فنیل آلانین (HPA)	6-9.99 mg/dl
مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک پیشگیری از باراندازی بدون برنامه ریزی و پیشگیری از بروز	Mild PKU	10-12.99 mg/dl
مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک	Moderate PKU	15-19.9 mg/dl
مراقبت بیمارستان + مراقبت ژنتیک	کلاسیک	20 mg/dl بیشتر از

## ➤ غربالگری

### غربالگری نوزاد طبیعی

- ❖ در صورتی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فیل کتونوری / متابولیک ارثی منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد؛ نمونه ی مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فیل آلانین / سایر متابولیت ها خون باید با روش MSMS/HPLC انجام گیرد.
- ❖ ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه انجام دهنده غربالگری می باشد (حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن دانشگاه نباشد)

### غربالگری نوزاد بستری در بیمارستان

- ❖ غربالگری نوزاد بستری در بیمارستان در ۳ تا ۵ روزگی حتی در صورت NPO بودن نوزاد انجام شود
- ❖ در صورت نیاز به نمونه گیری مجدد، با خودکار قرمز در پرونده بیمار مشخص شود
- ❖ زمان مناسب برای نمونه گیری مجدد ۱۴-۸ روزگی مشروط به اینکه نوزاد بستری بهبود یافته باشد (در صورتی که در آن زمان نوزاد همچنان بستری باشد نمونه مجدد در زمان ترخیص و قطع دارو انجام می شود)
- ❖ در صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (با به بیمارستان دیگری اعزام گردد) باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش به نحوی صورت گیرد که آزمایش غربالگری مورد غفلت قرار نگیرد

## ➤ نمونه گیری مجدد

□ زمان مناسب برای نمونه گیری مجدد در ۱۴-۸ روزگی است (به شرطی که نوزاد ۷۲ ساعت از شیر خوردن (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی سی شیر خشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد)

□ نمونه گیری مجدد از نوزادانی که دیالیز / تعویض یا تزریق خون داشته اند به فاصله ۴۸ تا ۷۲ ساعت قابل انجام است (به جز کالاکتوزومی)

□ مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب منفی می نماید:

- در صورتی که از نوزاد قبل از گذشت ۷۲ ساعت از تولد، خون گیری شود و یا به هر دلیل در زمان خون گیری تغذیه کافی با شیر نشده باشد (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی سی شیر خشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد)
- تارس بودن نوزاد (زیر ۳۳ هفته) (نمونه گیری در ۲۸ روزگی نوزاد)
- اشکالات تکنیکی / نمونه نامناسب

• دیالیز

• تزریق یا تعویض خون

• تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین

• NPO بودن و شرایطی نظیر این موارد که مانع افزایش Phe / سایر متابولیت های خون می شود.

[استثنائات نمونه گیری مجدد در برنامه متابولیک ارثی](#)

[متابولیت سناسی](#)

[وزن زیر ۲۵۰۰ گرم](#)

## ➤ دریافت خدمات بالینی دوره ای بیماران فنیل کتونوری در بیمارستان منتخب

آزمایش بدخیمی  
بررسی فنیل کتونوری غیر کلاسیک در بیماران مبتلا به فنیل کتونوری

کنترل درمان  
فنیل آلانین در آزمایشات کنترل درمان به جای کالریمتری، با HPLC بررسی شود

سطح کنترل بیماری فنیل کتونوری  
سطح فنیل آلانین ۲-۶ میلی گرم بر دسی لیتر در گروه سنی زیر ۱۲ سال و ۱۰-۲ میلی گرم بر دسی لیتر در گروه سنی بزرگتر از ۱۲ سال

فواصل مانیتورینگ بیماران

فواصل مراجعه	گروه سنی بیماران
هر ماه مراجعه	زیر سه سال
هر سه ماه مراجعه	سه تا شش سال
هر شش ماه مراجعه	شش تا دوازده سال
مراجعه سالیانه	بزرگتر از دوازده سال



## در استان گیلان:

بیمارستان منتخب: تیم کار گروه پی کی یو صبح روزهای چهارشنبه در کلینیک تخصصی پی کی یو آماده خدمت رسانی به این بیماران و والدین آنها میباشند. این تیم شامل: پزشکان مشاور برنامه (دکتر دلیلی، دکتر کوه منایی و دکتر پید آبادی)، کارشناسان تغذیه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، آزمایشگاه، دارویی میباشند که با هماهنگی کارشناس ژنتیک برنامه در معاونت بهداشتی دانشگاه کار مشاوره و درمان بیماران را به عهده دار میباشند.

این تیم جلسات فصلی با ریاست بیمارستان برگزار مینمایند.





- آموزش مادر باردار در ۳ ماهه اول و ۳ ماهه سوم بارداری برای انجام به موقع غربالگری (۳ تا ۵ روز)
- آموزش مادران تازه زایمان کرده در بخش زایمان، زایشگاه ها برای مراجعه به هنگام برای غربالگری (۳ تا ۵ روز)
- اخذ نمونه خون غربالگری از پاشنه پا
- ارسال نمونه خون به آزمایشگاه منتخب مرکز استان (آزمایشگاه فرانس یا مرجع) و ثبت موارد ارجاع در فرمهای برنامه و پیگیری جواب
- آزمایشگاه موارد مثبت را به مرکز بهداشت شهرستان (ستاد پیگیری) گزارش فوری می نماید.
- فراخوان موارد مثبت غربالگری (بیشتر یا مساوی ۴) برای آزمایش تایید



- اخذ نمونه تایید به روش HPLC با توجه به شرایط منطقه (سرمی یا پاشنه پا)
- پیگیری جواب آزمایش تایید از شبکه بهداشت و فراخوان موارد مثبت آزمایش تایید
- ارجاع موارد مثبت به بیمارستان منتخب ۱۷ شهریور رشت و پیگیری شروع درمان بیمار
- ارجاع والدین کودک بیمار به پزشک مشاور ژنتیک مرکز بهداشتی درمانی شهرستان جهت رسم شجره و تعیین الگوی وراثت و تخمین ریسک و...



- انجام مراقبت ژنتیک شامل اتخاذ روش پیشگیری مطمئن و بارداری با برنامه تا تولد دو فرزند سالم
- پیگیری نتایج آزمایشات تشخیص پیش از تولد
- پیگیری سقط جنین مبتلا تا هفته ۱۶ بارداری در صورت تمایل به سقط جنین مبتلا در زوجهای باردار در معرض خطر

# درمان فنیل کتون اوریا

تا طبیعی شدن فنیل آلانین هر هفته باید سطح آن چک شود.

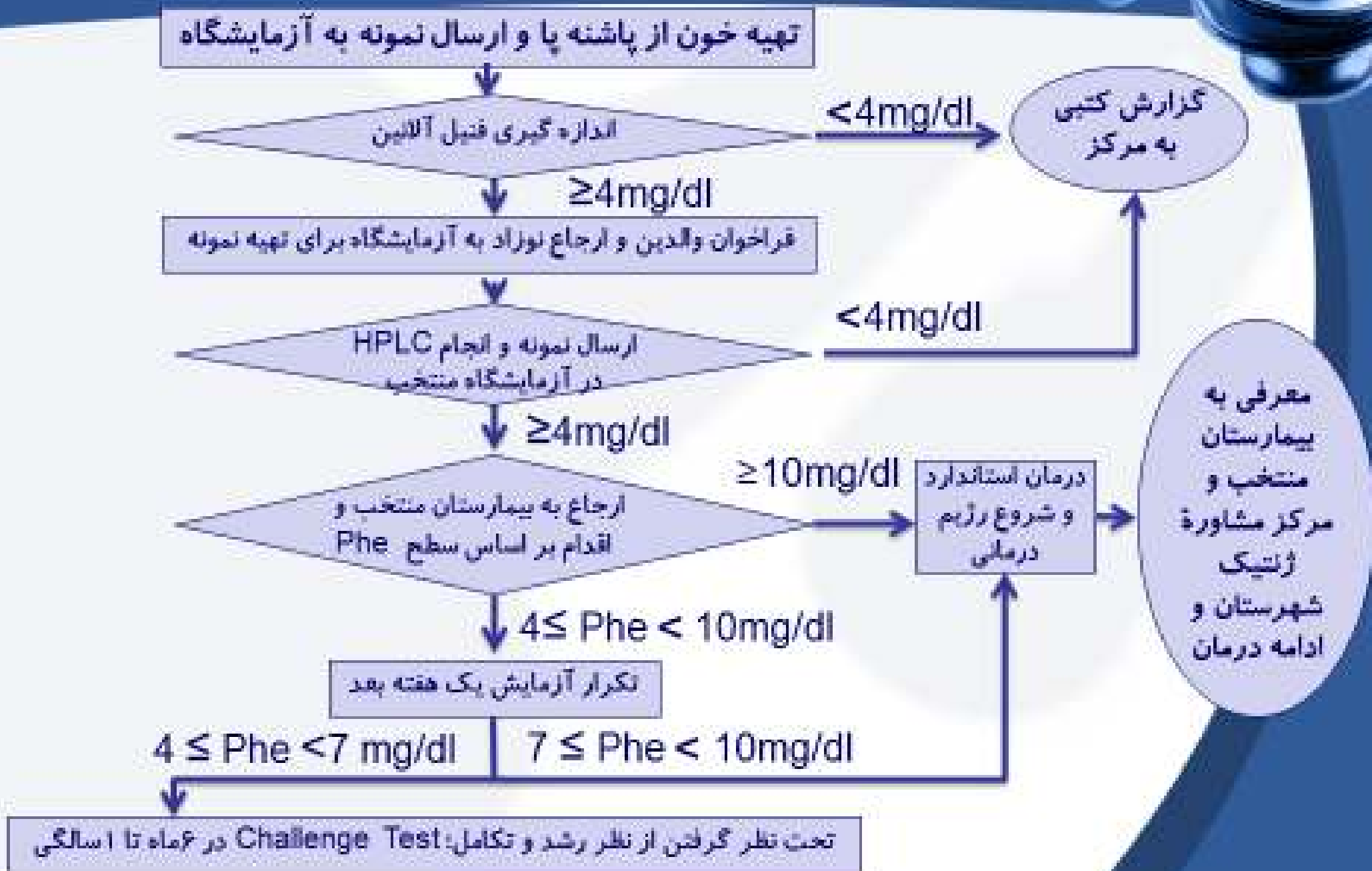
## • شروع درمان در بیمارستان

- سطح phe به روش HPLC هر هفته چک شود تا سطح قابل قبول
- بعد هر ماه تا پایان ۳ سالگی و بعد از ۳ سالگی هر ۳ ماه یکبار

## سطح سرمی قابل قبول برای درمان

- بیماران زیر ۱۲ سال ۲-۶ mg/dl
- بیماران بالای ۱۲ سال ۲-۱۰ mg/dl
- زنان PKU باردار ۲-۶ mg/dl (۳ ماه قبل از بارداری تا پایان بارداری)

# الگوریتم غربالگری PKU



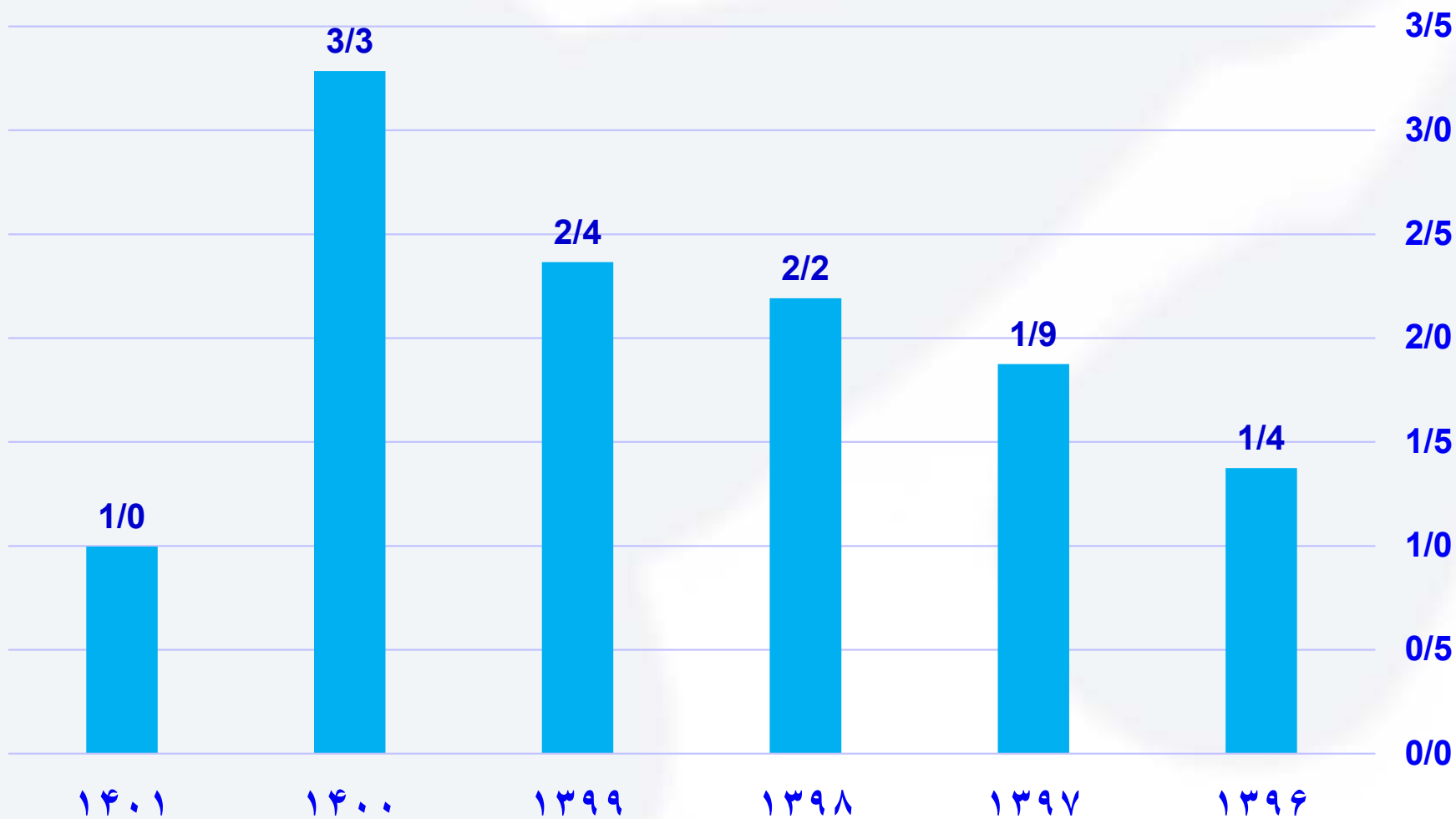


تعداد بیمار PKU متولد شده در گیلان طی سالهای ۱۳۹۶-۱۴۰۰



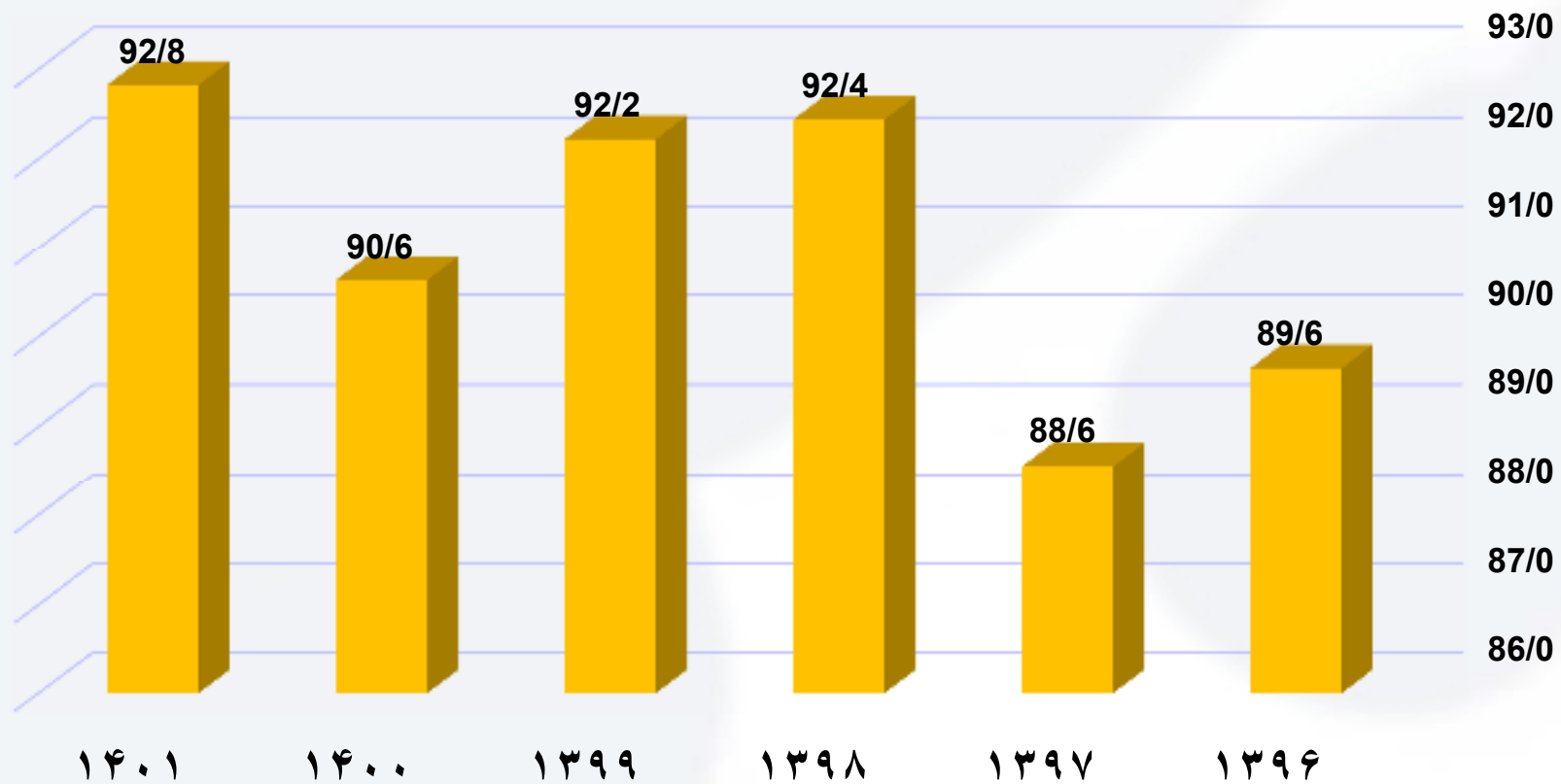


بروز PKU در ده هزار تولد زنده در گیلان طی سالهای ۱۳۹۶-۱۴۰۰





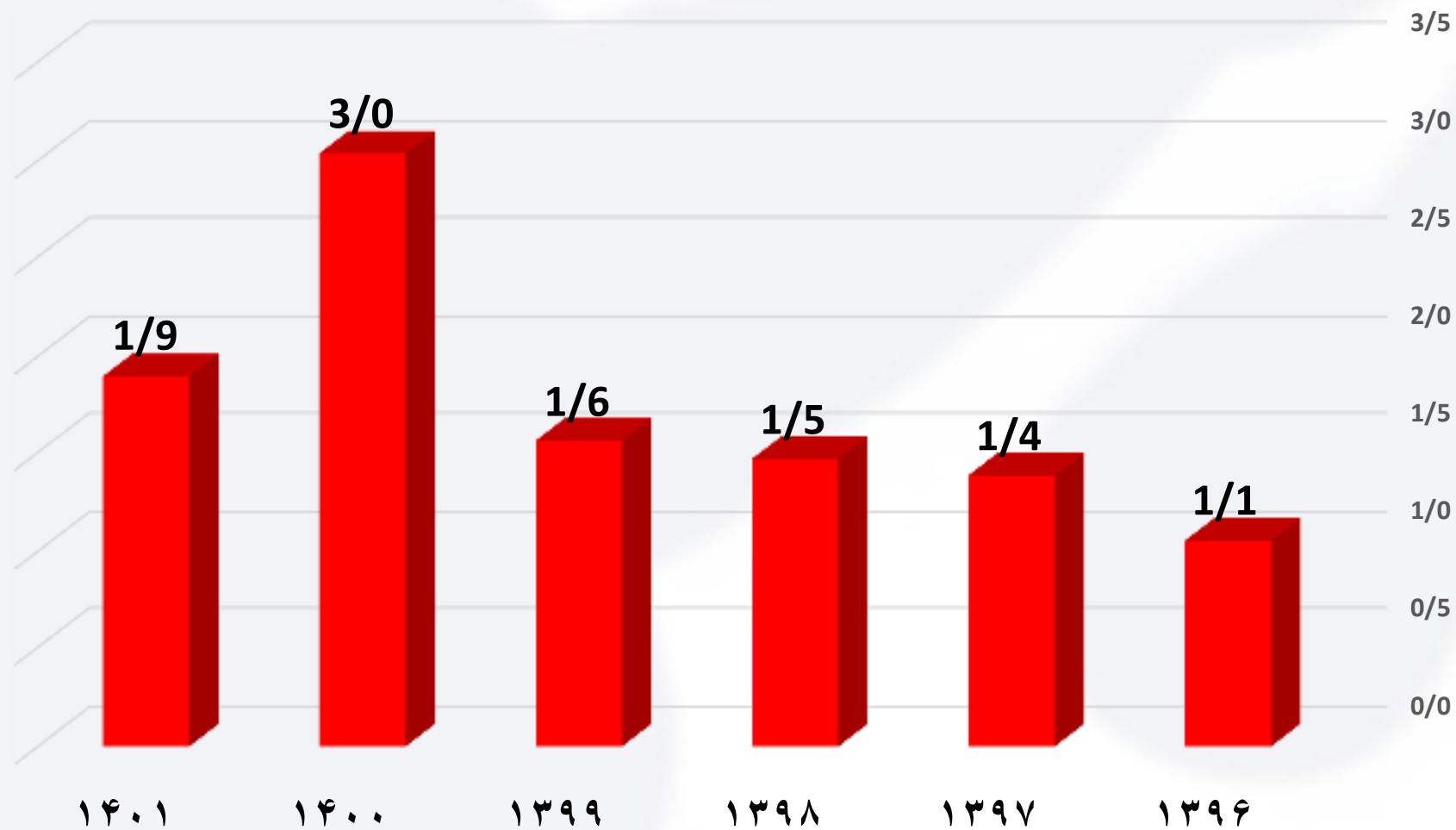
درصد نمونه گیری بهنگام غربالگری نوزادان در گیلان طی سالهای ۱۳۹۶-۱۴۰۰







درصد نمونه نامطلوب غربالگری نوزادان در کیلان طی سالهای ۱۳۹۶-۱۴۰۰





۱۴۰۱	۱۴۰۰	۱۳۹۹	۱۳۹۸	۱۳۹۷	۱۳۹۶	
۲۰۰۶۶	۲۱۵۴۱	۲۱۱۳۲	۲۲۸۱۵	۲۶۶۷۳	۲۹۱۱۷	موالید
۲	۷	۵	۵	۵	۴	تعداد بیمار PKU
۱	۳/۲	۲/۴	۲/۲	۱/۹	۱/۴	بروز PKU در ۱۰۰۰۰ تولد زنده
۱۸۹۷۴	۱۹۷۳۳	۲/۲۸۸	۲۲۱۸۳	۲۴۹۶۴	۲۶۹۹۳	نمونه گیری بهنگام ( ۳ تا ۵ روز)
۳۸۸	۶۶۱	۳۴۳	۳۵۲	۳۹۰	۳۱۷	نمونه نامطلوب
۲۰۴۴۱	۲۱۷۷۴	۲۲۰۰۰	۲۳۹۹۸	۲۸۱۹۰	۳۰۱۱۰	کل موارد نمونه برداری
۹۲/۸	۹۰/۶	۹۲/۲	۹۲/۴	۸۸/۶	۸۹/۶	درصد نمونه گیری بهنگام
۱/۹	۳	۱/۶	۱/۵	۱/۴	۱/۱	درصد نمونه نامطلوب



- **تفاوت بین تعداد نمونه برداری و موالید مهم است.**
- آیا نوزادی داریم که نمونه برداری و غربالگری نشده باشد؟ بلی ۲ مورد گزارش شده ( پیگیری از طریق دادگستری)
- **آیا در سال ۱۴۰۱ تعداد ۳۷۵ نوزاد میهمان داشتیم که نمونه برداری شده اند یا تعدادی از موارد نمونه برداری مجدد هم در آمار غربالگری گنجانده شده است؟**
- آیا مواردی که در سنین بالاتر به عنوان بیمار به ما معرفی می شوند قبلاً غربالگری شده بودند؟ علت بروز چه بوده است؟ برای موارد بروز فرم بروز تکمیل می گردد؟

# گزارش درصد پوشش پرونده ژنتیک فنیل کتونوری



عنوان مستند: گزارش درصد پوشش پرونده ژنتیک خانواده بیماران PKU

شهرستان	تعداد خانواده در معرض خطر بیماران PKU شناسایی شده از شجره نامه های رسم شده برای والدین بیماران	تعداد موارد فامیل در معرض خطر بیماران PKU فراخوان شده توسط مشاور ژنتیک	تعداد موارد انجام مشاوره ژنتیک برای فامیل در معرض خطر بیماران PKU	تعداد موارد انجام PND برای فامیل در معرض خطر بیماران PKU
آستارا	♦	♦	♦	♦
آستانه اشرفیه	♦	♦	♦	♦
املش	♦	♦	♦	♦
بندر انزلی	♦	♦	♦	♦
تالش	♦	♦	♦	♦
رشت	۳	۳	۲	۲
رضوانشهر	♦	♦	♦	♦
رودبار	♦	♦	♦	♦
رودسر	♦	♦	♦	♦
سیاهکل	۲	۲	۱	۱
شفت	♦	♦	♦	♦
صومعه سرا	♦	♦	♦	♦
فومن	♦	♦	♦	♦
لاهیجان	♦	♦	♦	♦
لنگرود	♦	♦	♦	♦
ماسال	♦	♦	♦	♦
گیلان	۵	۵	۳	۳

نمونه نامطلوب	نمونه گیری بهنگام سال ۱۴۰۱	شهرستان
4/1	86/8	آستارا
2/6	94/6	آستانه
0/0	100/0	املش
1/2	97/2	انزلی
5/3	95/9	تالش
1/9	97/0	خمام
1/0	90/7	رشت
1/4	92/8	رضوانشهر
1/8	96/3	رودبار
0/2	97/2	رودسر
3/6	90/0	سیاهکل
4/4	95/6	شفت
0/3	91/3	صومعه سرا
3/7	94/3	فومن
0/9	90/6	لاهیجان
1/1	96/8	لنگرود
1/9	92/4	ماسال
1/0	92/8	ملارد





• انجام PND1 در والدین بیماران PKU :

• تالش = ۲ مورد

• رشت = ۱ مورد

• لاهیجان = ۲ مورد

• ماسال = ۱ مورد



دینویسنده "تیزایی جسی شوو" چه کار ..... در کتابخانه PIRI در تاریخ .....

به این کتابخانه کتابخانه در اجود تهران و در وقت انتشار جسی "کو در دهه است.

تجزیه آزمونش کانسول چه اثری نامبرده شدل آمارش در تیزی آلمانین بر کار ..... در دهه .....

که در تاریخ ..... نامبرده شدل.

روز و انتشار کتابخانه

دینویسنده "تیزایی جسی شوو" چه کار ..... در کتابخانه PIRI در تاریخ .....

به این کتابخانه کتابخانه در اجود تهران و در وقت انتشار جسی "کو در دهه است.

تجزیه آزمونش کانسول چه اثری نامبرده شدل آمارش در تیزی آلمانین بر کار ..... در دهه .....

که در تاریخ ..... نامبرده شدل.

روز و انتشار کتابخانه



فعالیت مرتبط در برنامه عملیاتی: پیگیری رایبه گزارش موارد غیبت از درمان بیمارستان منتخب PKU و سایر بیماری های ژنتیک تحت پوشش دانشگاه گیلان - پایان آذر ۱۴۰۱  
عنوان مستند: بررسی وضعیت مراقبت ژنتیک کاهش خطر معلولیت PKU

شهرستان	تعداد بیماران تحت پوشش بیمارستان به							درصد موارد غیبت از درمان به تفکیک گروه				علل غیبت						
	زیر ۳ سال	بین ۳ تا ۶ سال	بین ۶ تا ۱۲ سال	بزرگتر از ۱۲ سال	زیر ۳ سال	بین ۳ تا ۶ سال	بین ۶ تا ۱۲ سال	بزرگتر از ۱۲ سال	زیر ۳ سال									
									بزرگتر از ۱۲ سال	بین ۶ تا ۱۲ سال	بین ۳ تا ۶ سال	زیر ۳ سال						
آستارا	1	0	1	1	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
آستانه اشرفیه	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
املش	2	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
بندرانزلی	0	0	0	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
تالش	5	3	3	5	20	33/3	33/3	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
خمام	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
رشت	5	4	3	18	0	0	0	94/4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
رضوانشهر	1	0	0	2	100	0	100	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
رودبار	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
رودسر	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
سیاهکل	0	0	1	0	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
شفت	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0
صومعه سرا	0	0	2	3	0	0	0	100	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0
فومن	0	2	3	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
لاهیجان	0	1	1	2	0	100	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
لنگرود	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ماسال	0	3	5	3	0	33/3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
مجموع	14	14	14	40	21/4	28/6	17/4	62/5	1	1	1	1	1	2	0	1	0	1





- مکاتبه نشاندار شدن بیمه
- مکاتبه معرفی پزشک جهت گذراندن دوره ژنتیک

A photograph of a dirt path in a forest, viewed from a low angle. The path is reddish-brown and leads into the distance. The forest is dense with green trees and ferns. The text is overlaid in a bright yellow color. The text reads: "Success is not possible without U".

**S...ccess is not  
possible without U**



با آرزوی سلامتی و توفیق روز افزون