



بیماری‌های متابولیک ارثی در نوزادان

گروه هدف: بیمار و خانواده



کد پمفلت متابولیک در نوزادان (07) 1404

گردآورنده	الهام سرتکی (سوپروایزر آموزش سلامت)
استاد علمی	دکتر نادری، دکتر گودرزی و دکتر سعادت (فوق تخصص نوزادان)
منبع	www://pro.uptodatefree.ir/)

بیماری‌های متابولیک ارثی (که گاهی «خطاهای مادرزاد متابولیسم» یا IEM خوانده می‌شوند) مجموعه‌ای از اختلالات ژنتیکی‌اند که باعث می‌شوند بدن نوزاد نتواند مواد غذایی (مانند پروتئین، چربی یا قند) را به درستی متابولیزه (برش دهد). نتیجه: برخی مواد مضر انباشته می‌شوند و برخی مواد ضروری درست تولید نمی‌شوند.

چرا غربالگری نوزادان مهم است؟

- بسیاری از این اختلالات اگر زود تشخیص داده شوند، با درمان (مثلاً رژیم غذایی خاص) یا مراقبت مناسب قابل کنترل‌اند.

اگر تشخیص دیر شود، ممکن است نوزاد دچار عوارض جدی مانند مشکلات ذهنی، مغزی یا حتی خطر مرگ شود.

گروه‌های اصلی اختلالات متابولیک:

بیماری‌ها ممکن است انواع مختلف داشته باشند؛ از جمله:

• اختلالات در متابولیسم اسیدهای آمینه (Amino-acid disorders)

• اختلالات اسیدهای آلی (Organic acidemias)

• اختلالات چرخه اوره (Urea cycle disorders)

• اختلالات متابولیسم کربوهیدرات (مثل گالاکتوزمی)

• اختلالات متابولیسم چربی / اکسیداسیون اسید چرب (Fatty acid oxidation disorders)

• اختلالات میتوکندریایی

علائم هشداردهنده در نوزادان:

اگر نوزاد یکی یا چند تا از این علائم را داشت، می‌تواند علامت هشدار برای اختلال متابولیک باشد:

- بی‌حالی، ضعف، کاهش اشتها، نخوردن خوب شیر
- استفراغ یا ناتوانی در تغذیه
- تشنج، خواب‌آلودگی شدید، بی‌قراری یا عدم واکنش معمول
- بوی غیرطبیعی بدن یا بوی خاص
- کاهش رشد، تاخیر در رشد یا اختلالات عصبی / حرکتی



بحران متابولیک — وقتی باید فوراً اقدام شود:

در برخی اختلالات، نوزاد ممکن است دچار «بحران متابولیک» شود — وضعیت اورژانسی که ممکن است با تشنج، کما، مشکلات تنفسی، بی حالی شدید همراه باشد. در این مواقع باید فوراً به مرکز درمانی مراجعه کرد و اقدامات درمانی شروع شود؛ تأخیر می‌تواند آسیب جدی مغزی داشته باشد.

درمان و مدیریت بلندمدت:

- برخی اختلالات با رژیم غذایی مخصوص یا مکمل تغذیه‌ای قابل کنترل‌اند.
- در صورت لزوم دارو، مکمل یا مراقبت‌های ویژه — طبق توصیه پزشک.
- برای برخی بیماری‌ها، پیگیری منظم و پایش رشد، ناتوانی‌ها و مشکلات عصبی نیاز است.

توصیه‌ها برای مراقبت روزمره و حمایت روانی:

- آموزش والدین و اطرافیان درباره بیماری، مدیریت روزمره، نشانه‌های هشداردهنده.
- حمایت عاطفی از خانواده و نوزاد.
- برنامه درمانی مرتب و پایبندی به آن.
- همکاری با تیم پزشکی (پزشک، متخصص تغذیه، پرستار، مشاور روانی در صورت نیاز).



تشخیص سریع و درمان زودهنگام چقدر مهم است؟

اگر اختلال به‌موقع تشخیص داده شود (مثلاً از طریق آزمایش غربالگری نوزادان)، می‌توان شروع درمان را سریع انجام داد و از عواقب جدی پیشگیری کرد. از طرفی، اگر نوزاد در دوره‌ی نوزادی علائم بدهد — نباید منتظر نتیجه غربالگری ماند، بلکه باید سریع بررسی و آزمایشات تخصصی انجام شود.

نقش والدین و مراقبان:

- آگاه باشید به اینکه غربالگری نوزاد انجام شود.
- اگر نوزاد بی حال است، خوب شیر نمی‌خورد، استفراغ دارد یا علائم غیرطبیعی دارد سریع به پزشک مراجعه کنید.
- درباره تشخیص و درمان و نیازهای خاص نوزاد با پزشک و متخصص مشورت کنید.
- وقتی تشخیص داده شد، رژیم درمانی یا دارویی یا توصیه‌های مراقبتی را جدی بگیرید و پیگیری کنید.

