

وضعیت شاخص‌های غربالگری فنیل کتونوری نوزادی در شهرستان کرمان طی سال‌های ۱۳۹۲ تا ۱۳۹۶

بابک باوفا^۱، حبیبه احمدی پور^{۲*}، عشرت بی‌غم^۳

• پذیرش مقاله: ۹۸/۲/۳۰

• دریافت مقاله اصلاح شده: ۹۸/۲/۲۷

• دریافت مقاله: ۹۷/۱۲/۳



چکیده

مقدمه: تشخیص و درمان به موقع فنیل کتونوری در نوزادان می‌تواند از عوارض جبران‌ناپذیر بیماری پیشگیری نماید. بنابراین غربالگری نوزادان در روزهای ابتدایی تولد ضروری است. مطالعه حاضر با هدف بررسی شاخص‌های غربالگری فنیل کتونوری در شهرستان کرمان طی سال‌های ۱۳۹۲ تا ۱۳۹۶ انجام گردید.

روش بررسی: مطالعه حاضر، از نوع توصیفی بود که به صورت مقطعی بر روی ۹۲۱۶۸ نوزادانی که از فروردین ۱۳۹۲ تا پایان اسفند ۱۳۹۶ جهت نمونه‌گیری پاشنه پا به مرکز نمونه‌گیری شهرستان کرمان ارجاع شده بودند، به صورت سرشماری وارد مطالعه شدند، انجام شد. داده‌های مورد بررسی عبارت بودند از: تعداد نوزادان غربالگری شده، زمان انجام نمونه‌گیری اول، زمان اعلام نتیجه مشکوک، سطح فنیل آلانین، تعداد غربالگری مجدد به تفکیک علت و فراوانی موارد تأیید شده فنیل کتونوری بود. آماره‌های توصیفی درصد، میانگین و انحراف معیار با نرم‌افزار اکسل ۲۰۱۳ محاسبه شدند.

یافته‌ها: فراوانی غربالگری به هنگام در نوزادان ایرانی و غیر ایرانی به ترتیب ۸۴/۷۸ و ۶۵/۶۹ درصد بود. ۹۹/۷۵ درصد، سطح فنیل آلانین نرمال داشتند. میزان بروز فنیل کتونوری در طی دوره زمانی ۵ ساله در شهرستان کرمان ۰/۱۶ به ازای هر ۱۰۰۰ تولد زنده بود.

بحث و نتیجه‌گیری: بروز فنیل کتونوری نوزادی در شهرستان کرمان تقریباً برابر با متوسط کشوری بود و فراوانی غربالگری در طول دوره زمانی مطالعه افزایش یافته بود. با توجه به این که، ارزشیابی هر برنامه مرتبط با سلامت نیازمند یک نظام دقیق جمع‌آوری داده‌ها است لذا باید به ثبت داده‌های مورد نیاز برای برنامه‌های غربالگری توجه بیشتری معطوف گردد.

واژگان کلیدی: فنیل کتونوری، غربالگری، نوزاد، شاخص، ایران

ارجاع: باوفا بابک، احمدی پور حبیبه، بی‌غم عشرت. وضعیت شاخص‌های غربالگری فنیل کتونوری نوزادی در شهرستان کرمان طی سال‌های ۱۳۹۲ تا ۱۳۹۶. مجله پژوهش‌های سلامت محور ۱۳۹۸؛ ۱(۵): ۸۰-۷۳.

- متخصص کودکان، مشاور دانشگاهی فنیل کتونوری، کلینیک پزشک خانواده، دانشکده پزشکی افضلی پور، دانشگاه علوم پزشکی کرمان، کرمان، ایران
- دانشیار پزشکی اجتماعی، مرکز تحقیقات عوامل اجتماعی مؤثر بر سلامت، پژوهشکده آینده‌پژوهی در سلامت، دانشگاه علوم پزشکی کرمان، کرمان، ایران
- پزشک عمومی، دانشجوی MPH پزشک خانواده، گروه پزشکی اجتماعی و خانواده، دانشکده پزشکی افضلی پور، دانشگاه علوم پزشکی کرمان، کرمان، ایران

* نویسنده مسئول: کرمان، بلوار ۲۲ بهمن، دانشکده پزشکی افضلی پور، گروه پزشکی اجتماعی و خانواده

Email: ahmadipour@kmu.ac.ir

تلفن: ۰۳۴-۳۳۲۵۷۳۱۳

مقدمه

کمبود آنزیم فنیل‌آلانین هیدروکسیلاز سبب افزایش سطح فنیل‌آلانین خون و ایجاد فنیل کتونوری در نوزاد می‌شود که در صورت عدم تشخیص و درمان به موقع می‌تواند منجر به عقب‌افتادگی ذهنی در کودک گردد. بنابراین غربالگری نوزادان و تشخیص به هنگام بیماری در روزهای ابتدایی تولد نوزاد یک اقدام بسیار ضروری می‌باشد (۱).

میزان بروز جهانی بیماری فنیل کتونوری به طور متوسط یک در هر ۱۰۰۰۰ نوزاد گزارش شده است. مطالعات انجام شده در این زمینه میزان بروز متفاوتی را در نقاط مختلف جهان نشان دادند که کمترین میزان یک در ۱۲۰۰۰۰ نوزاد در ژاپن گزارش شده است و در کشورهایی مانند اسکاتلند و ایرلند میزان بروز یک در ۴۵۰۰ نوزاد می‌باشد (۶-۲).

گزارش میزان بروز بیماری در ایران نیز در نقاط مختلف کشور متفاوت می‌باشد. میزان بروز در اقلید فارس، یک در ۴۶۹۸ نوزاد (۷)، در استان فارس ۱/۶ نوزاد به ازای هر ده هزار تولد زنده (۸)، در استان خراسان رضوی ۴ مورد به ازای ۶۹۳۴۷ تولد زنده (۹) و در خراسان جنوبی ۰/۹۸ مورد به ازای هر ده هزار مولید گزارش شده است (۱۰). یکی از مهم‌ترین دلایل بروز بالای این بیماری، فراوانی بالای ازدواج‌های فامیلی در یک جمعیت است (۱).

نوزادان مبتلا در بدو تولد کاملاً طبیعی هستند، ولی در صورت عدم تشخیص و درمان بیماری به تدریج علائم تأخیر تکاملی شدید و عقب‌ماندگی ذهنی در کودک نمایان می‌گردد. تأخیر تکاملی پس از چندین ماه بعد از تولد بروز خواهد کرد. استفراغ، اگزما، کاهش رنگدانه‌های پوست، تشنج، اختلال شناختی و اختلال عصبی-روانی از علائم دیگر این بیماری

است. ضریب هوشی این بیماران معمولاً کمتر از ۵۰ است (۹).

با انجام غربالگری در روزهای ابتدایی تولد می‌توان بیماری را تشخیص و مراقبت‌های لازم را برای نوزاد انجام داد. در بسیاری از کشورهای توسعه‌یافته، غربالگری بیماری در دوره نوزادی سابقه بیش از ۵۰ سال دارد (۱۱). در کشور ما چندین سال است که بر اساس برنامه کشوری پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری که در سال ۱۳۸۹ ابلاغ گردید، غربالگری نوزادان در روزهای سوم تا پنجم بعد از تولد با مراجعه به مراکز نمونه‌گیری مشخص انجام می‌شود. در صورتی که سطح فنیل‌آلانین مساوی یا بیشتر از ۴ میلی‌گرم در دسی‌لیتر باشد، نوزاد برای انجام آزمایش به روش (High-Performance Liquid Chromatography) به آزمایشگاهی که توسط مرکز بهداشت معرفی می‌شود، ارجاع داده می‌شود. در صورت تأیید بیماری، والدین بیمار فراخوانده شده و آموزش‌های لازم به والدین در خصوص مراجعه به بیمارستان منتخب داده خواهد شد (۱۲). پس از تشخیص، بیماران از طریق رژیم مناسب غذایی که دریافت فنیل‌آلانین را محدود می‌کند، تحت درمان قرار می‌گیرند. شناسایی به موقع نوزادان مبتلا، علاوه بر بهبود عملکرد شناختی کودکان و افزایش کیفیت زندگی آن‌ها، سبب کاهش هزینه‌های خانواده و نظام سلامت می‌گردد (۱۳). برای پیشگیری از عوارض جبران‌ناپذیر بیماری، این محدودیت رژیم غذایی باید در تمام دوران کودکی و نوجوانی و حتی در زمان بارداری در خانم‌های مبتلا به بیماری ادامه یابد که با اندازه‌گیری سطح فنیل‌آلانین می‌توان بیمار را مراقبت نمود. اخیراً توصیه شده است که محدودیت رژیم غذایی تا پایان عمر

ادامه یابد (۱۴). با توجه به فراوانی بالای این بیماری در ایران نسبت به متوسط جهانی و همچنین عوارض جدی ناشی از عدم تشخیص به موقع آن، اهمیت دارد فرآیند غربالگری نوزادان با کیفیت مناسب انجام گردد. لازمه کیفیت مناسب اجرای هر برنامه مرتبط با سلامت، بررسی دوره‌ای شاخص‌های عملکردی مربوط به فرآیندهای آن برنامه است تا بتوان با آگاهی از وضعیت موجود، علل احتمالی عدم دستیابی به اهداف مورد نظر را مشخص نمود تا مداخلات لازم در اسرع وقت انجام گردد. بنابراین مطالعه حاضر با هدف بررسی وضعیت غربالگری فنیل کتونوری نوزادان شهرستان کرمان در خلال سال‌های ۹۶-۱۳۹۲ انجام شد.

روش بررسی

مطالعه حاضر یک مطالعه توصیفی بود که به شیوه مقطعی در سال ۱۳۹۷ انجام شد. از ابتدای فروردین‌ماه ۱۳۹۲ تا پایان اسفندماه ۱۳۹۶، ۹۲۱۶۸ نوزاد جهت نمونه‌گیری از پاشنه پا به مرکز نمونه‌گیری ۲۲ بهمن شهرستان کرمان ارجاع داده شده بودند که پرونده‌شان بررسی شد. در این مطالعه نمونه با جامعه آماری یکسان بود و نمونه‌گیری به شیوه سرشماری انجام شد.

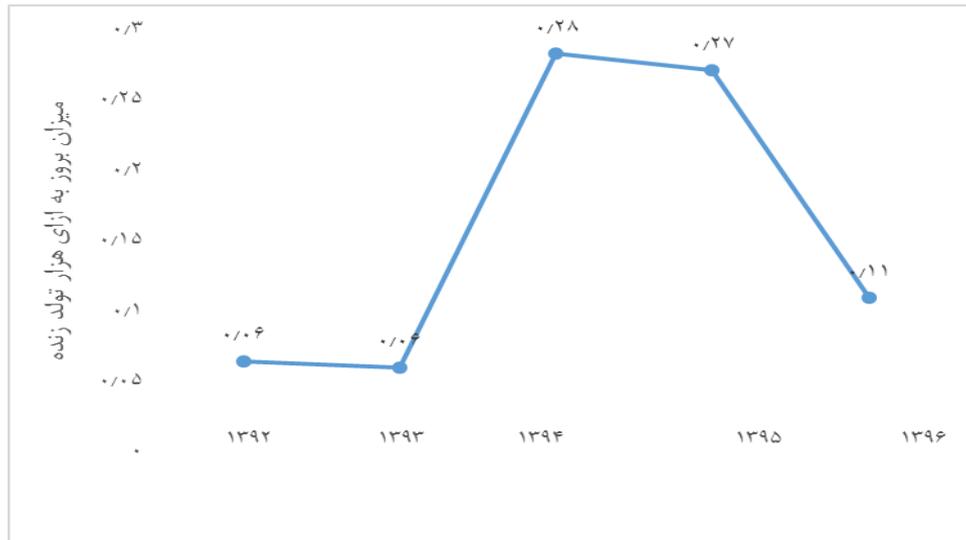
بر اساس برنامه کشوری، برای اندازه‌گیری سطح فنیل‌آلانین، در روز سوم تا پنجم تولد نوزاد به وسیله لانتست، نمونه خون از پاشنه پا گرفته شد و بر روی کاغذ فیلتر مخصوص قرار داده شد. جهت اندازه‌گیری فنیل‌آلانین از روش رنگ‌سنجی استفاده شد. سطح فنیل‌آلانین کمتر از ۴ میلی‌گرم بر دسی‌لیتر به عنوان نرمال در نظر گرفته شد. در صورتی که

غربالگری نوزاد بین روز سوم تا پنجم تولد انجام گردد، به عنوان غربالگری به هنگام محسوب می‌شود (۱۲).

داده‌های مورد نیاز با هماهنگی و کسب مجوز از مرکز بهداشت شهرستان کرمان به صورت فایل اکسل جداگانه برای هر سال اخذ گردید و سپس برای تجزیه و تحلیل در یک فایل اکسل ادغام گردید. این داده‌ها شامل تعداد نوزادان غربالگری شده طی سال‌های ۱۳۹۲ تا ۱۳۹۶، زمان انجام نمونه‌گیری اول (قبل از روز پنجم و بعد از روز پنجم) که تحت عنوان غربالگری به هنگام از آن نام برده می‌شود، زمان اعلام نتیجه مشکوک (بین روز ۷ تا ۹، روز ۱۰ تا ۱۴، روز ۱۵ تا ۲۱ و روز ۲۲ و بعد از آن)، سطح فنیل‌آلانین در نوزادان (کمتر از ۴ میلی‌گرم بر دسی‌لیتر، ۴-۱۹/۹ میلی‌گرم بر دسی‌لیتر و بیشتر و یا مساوی ۲۰ میلی‌گرم بر دسی‌لیتر)، تعداد غربالگری مجدد به تفکیک علت، فراوانی موارد تأیید شده فنیل کتونوری بود (۱۲). در مورد محرمانه بودن داده‌ها به مرکز بهداشت شهرستان کرمان اطمینان داده شد که داده‌ها فقط مورد استفاده محقق خواهد بود. آماره‌های توصیفی میانگین و انحراف معیار محاسبه شد. داده‌های حاصل از این پژوهش با نرم‌افزار اکسل نسخه ۲۰۱۳ مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

یافته‌ها

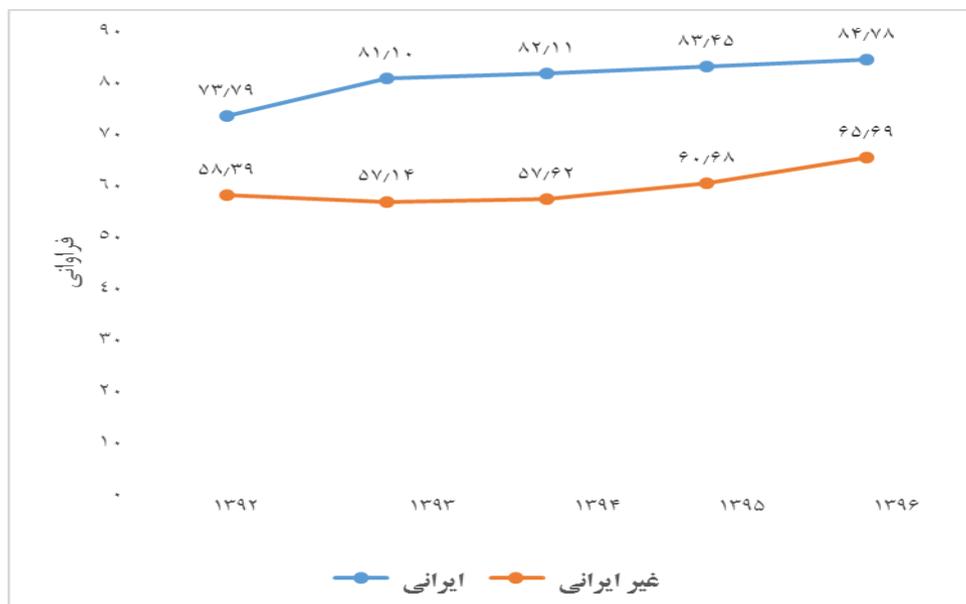
یافته‌ها نشان داد که ۸۲۷۵۳ نوزاد (۸۹/۷ درصد) ایرانی و تعداد ۴۶۵۵۱ (۵۰/۷ درصد) پسر بودند. میزان بروز بیماری فنیل کتونوری در طی سال‌های ۱۳۹۲ تا ۱۳۹۶ از ۰/۰۶ تا ۰/۲۸ و به طور متوسط ۰/۱۶ به ازای هزار تولد زنده متفاوت بود (نمودار ۱).



نمودار ۱: میزان بروز فنیل کتونوری در نوزادان شهرستان کرمان به تفکیک سال (به ازای هزار تولد زنده)

داد. بر اساس این نمودار، فراوانی غربالگری به هنگام (قبل از روز ۵) هم در نوزادان ایرانی و هم نوزادان غیر ایرانی روند افزایشی داشت.

نمودار ۲ توزیع فراوانی نسبی غربالگری به هنگام (قبل از روز ۵) در نوزادان مورد مطالعه بر اساس تابعیت (ایرانی، غیر ایرانی) و سال (۱۳۹۲-۱۳۹۶) نشان را



نمودار ۲: توزیع فراوانی غربالگری به هنگام فنیل کتونوری در نوزادان شهرستان کرمان به تفکیک سال و تابعیت

فنیل کتونوری در نوزادان، موارد خاص بود که بر اساس دستورالعمل کشوری شامل نمونه‌های بار دوم بیماری‌ها و حالات پزشکی بود که نتایج آزمایش اول

در اکثر نوزادان مورد بررسی (۸۱/۵ درصد)، در طی بازه زمانی پنج‌ساله تا روز چهاردهم نتایج مشکوک اعلام شده بود. بیشترین علت غربالگری مجدد

به طور کامل، قابل استناد نیست که باید بعد از رفع بیماری یا حالت بر اساس نظر پزشک و بعد از ۷۲ ساعت تغذیه با شیر مادر، نمونه‌گیری و آزمایش مجدد انجام شود. فراوانی غربالگری مجدد فنیل کتونوری در نوزادان مطالعه از ۱/۱۴ درصد تا ۱۲/۵ درصد در طی این ۵ سال متفاوت بود. اکثر نوزادان غربالگری شده سطح فنیل‌آلانین طبیعی (کمتر از ۴ میلی‌گرم بر دسی‌لیتر) داشتند.

بحث و نتیجه‌گیری

مطالعه حاضر نشان داد که میزان بروز فنیل کتونوری در نوزادان شهرستان کرمان در طی این ۵ سال، از ۰/۰۶ تا ۰/۲۸ و به طور متوسط ۰/۱۶ به ازای هر ۱۰۰۰ تولد زنده بود. مطالعات مشابه که در کشور انجام شده است نتایج متفاوتی ذکر شده است (۱۰، ۷، ۸، ۱) اما مطالعه اردویی و همکاران در یزد میزان بروز فنیل کتونوری در نوزادان در طی سال‌های ۲۰۱۰ تا ۲۰۱۱، ۰/۱۸ به ازای هر ۱۰۰۰ تولد زنده (۱۵)، مطالعه گنجی و همکاران در شهرکرد میزان بروز فنیل کتونوری در نوزادان را ۰/۱۵ به ازای هر ۱۰۰۰ تولد زنده گزارش نمود (۱۶). یک مطالعه مروری، میزان بروز فنیل کتونوری در نوزادان ایرانی را از ۰/۰۱۵ تا ۰/۰۲ درصد گزارش نمود (۱۷). مطالعه معتمدی و همکاران در لرستان میزان بروز را ۰/۱۹ در هر هزار تولد زنده (۱۸) و مطالعه کریمی‌فر و همکاران در استان فارس میزان بروز را ۰/۱ در هر هزار تولد زنده (۱۹) گزارش کردند. نتایج حاکی از وضعیت تقریباً مشابه در اکثر مطالعات کشوری است. شیوع بیماری در کشورهای اروپایی و آمریکایی یک به ازای ۱۰ تا ۲۰ هزار تولد زنده گزارش شده است (۹). شیوع بالاتر بیماری در برخی مناطق کشور و همچنین نسبت

به برخی کشورها، احتمالاً به دلیل بالا بودن نرخ ازدواج‌های فامیلی در کشور ما در مقایسه با سایر کشورها است (۱۵).

مطالعه حاضر نشان داد که فراوانی غربالگری به هنگام در نوزادان ایرانی مورد بررسی از ۷۳ درصد در سال ۱۳۹۲ به ۸۵ درصد در سال ۱۳۹۶ و در نوزادان غیر ایرانی از ۵۸ درصد به ۷۵ درصد رسید. مطالعه گنجی و همکاران در شهرکرد نشان داد که ۸۴/۶ درصد نوزادان به موقع غربالگری شدند. نویسندگان این مطالعه بیان کردند که ایران در مقایسه با سایر کشورها غربالگری به هنگام بیشتری دارد (۱۶). به طور مثال در مکزیک، میانگین سن نوزادان در زمان غربالگری ۱۸ روزگی بوده است (۲۰). افزایش آگاهی والدین در خصوص اهمیت انجام غربالگری به موقع در نوزاد نقش بسیار مؤثری در ارتقای این شاخص داشته است. به نظر می‌رسد که تأکید بر آموزش به مادران باردار در خصوص لزوم غربالگری به موقع، یکی از عوامل مؤثر در این افزایش آگاهی است.

بر اساس نتایج مطالعه حاضر، بیشترین علت غربالگری مجدد فنیل کتونوری، موارد خاص شامل نمونه‌های بار دوم از بیماری‌ها و حالات پزشکی بود که نتایج آزمایش اول به طور کامل قابل استناد نبود. در مطالعه بدیعی و همکاران، عللی مانند سابقه بستری در بیمارستان، وزن تولد کمتر از ۲۵۰۰ گرم، چندقلویی، وزن تولد بیشتر از ۴۰۰۰ گرم شایع‌ترین علل غربالگری مجدد بود (۳). این موارد معیارهایی است که در برنامه کشوری ایران استفاده می‌شود و در مطالعات مشابه خارجی بررسی نشده‌اند و در مطالعات داخلی هم تنها، مطالعه بدیعی و همکاران این موضوع را بررسی نموده است.

برنامه را مورد ارزشیابی قرار داد تا از کیفیت مناسب اجرای برنامه اطمینان حاصل نمود.

با توجه به این که برای جمع‌آوری داده‌های مربوط به این مطالعه، پژوهشگران مجبور شدند از چندین فرم ثبت داده‌ها استفاده نمایند، ضرورت دارد که در بازنگری مجدد فرم‌های مذکور، یکپارچگی داده‌ها رعایت گردد و نواقص‌شان برطرف گردد. جمع‌آوری صحیح و دقیق داده‌های مربوط به برنامه غربالگری فنیل کتونوری و ارزشیابی آن می‌تواند در شناخت علل مهم بیماری و در نهایت طراحی مداخلات مناسب برای پیشگیری از آن کمک کننده باشد.

سپاسگزاری

از مرکز بهداشت شهرستان کرمان که با در اختیار گذاشتن داده‌های مربوط به فنیل کتونوری امکان انجام این پژوهش را فراهم کردند کمال تشکر و قدردانی به عمل می‌آید. این مقاله حاصل پایان‌نامه دانشجویی در مقطع MPH و گرایش پزشکی خانواده در دانشکده پزشکی افضلی‌پور کرمان و دارای کد اخلاق IR.KMU.REC.1397.197 بود.

تضاد منافع

نویسندگان این مقاله اعلام می‌دارند که هیچ‌گونه تضاد منفعی بین آن‌ها وجود ندارد.

References

1. Badiie SH, Morovatdar N, Hossini SM, Norouzi F, Mina T. Epidemiological and clinical study of phenylketonouria (PKU) disease in Khorasan Province; Northeast Iran. Medical Journal of Mashhad University of Medical Sciences 2014;57(3): 571-8. [In Persian]
2. Zafar Mohtashami A, Khodadadi F, Motamedi N. Epidemiologic study of Phenylketonuria disease in Lorestan province. Yafte 2016;18(3):5-11.[In Persian]
3. Badiie MS, Sharifi S, Hosaini F, Kameli M. Prevalence of congenital phenylketonuria in

در مطالعه حاضر، سطح فنیل آلانین در اکثر نوزادان غربالگری شده کمتر از ۴ میلی‌گرم بر دسی‌لیتر بود. در مطالعه بدیعی و همکاران نیز اکثر نوزادان غربالگری شده سطح فنیل آلانین نرمال داشتند (۳).

در مطالعه حاضر، میزان بروز فنیل کتونوری نوزادی تقریباً برابر با متوسط کشوری بود. فراوانی غربالگری به هنگام در طول دوره زمانی مطالعه افزایش یافته بود که نشان‌دهنده افزایش آگاهی والدین در خصوص لزوم غربالگری به موقع در نوزادان در جهت پیشگیری از عوارض جبران‌ناپذیر بیماری است. در عین حال، با توجه به داده‌های جمع‌آوری شده در خصوص برنامه کشوری، نیاز است که توجه بیشتری به ثبت داده‌های مورد نیاز برای ارزشیابی برنامه غربالگری معطوف گردد. یکی از محدودیت‌های مطالعه، استفاده از داده‌های ثانویه بود که به نظر می‌رسد در برخی موارد، داده‌ها ناقص بوده و امکان انجام برخی تحلیل‌ها مثل مقایسه بروز بیماری بر اساس جنسیت، محل سکونت، رابطه خویشاوندی والدین وجود نداشت.

پیشنهادها

به نظر می‌رسد که نیاز است بازنگری مجدد در خصوص فرم‌های جمع‌آوری داده‌های مربوط به برنامه غربالگری بیماری‌های متابولیک نوزادی صورت گیرد که بتوان بر اساس آن به صورت دوره‌ای عملکرد

- neonates born in Torbat-E- Heydariyeh during 2011-2013. Journal of Torbat Heydariyeh University of Medical Sciences 2014; 2(1):28-34. [In Persian]
4. Williams RA, Mamotte CD, Burnett JR. Phenylketonuria: An Inborn Error of Phenylalanine Metabolism. Clin Biochem Rev 2008; 29(1): 31-41.
5. Kocova M, Anastasovska V. Phenylketonuria screening in the Republic of Macedonia. Orphanet J Rare Dis 2016;11(1):112. doi: 10.1186/s13023-016-0483-2.
6. Hardelid P, Cortina-Borja M, Munro A, Jones H, Cleary M, Champion MP, et al. The birth

prevalence of PKU in populations of European, South Asian and sub-Saharan African ancestry living in South East England. *Ann Hum Genet* 2008;72(Pt 1):65-71. doi: 10.1111/j.1469-1809.2007.00389.x.

7. Senemar S, Ganjekarimi H, Fathzadeh M, Senemar S, Tarami B, Bazrgar M. Epidemiological and Clinical Study of Phenylketonuria (PKU) Disease in the National Screening Program of Neonates, Fars Province, Southern Iran. *Iran J Public Health* 2009; 38(2):58-64.

8. Habib A, Fallahzadeh MH, Kazeroni HR, Ganjkarimi AH. Incidence of phenylketonuria in Southern Iran. *Iran J Med Sci* 2015; 35(2):137-9.

9. Morovatdar N, Badiiee Aval S, Hosseini Yazdi SM, Norouzi F, Mina T. Epidemiology and clinical study of phenylketonuria (PKU) patients in Khorasan Province; Northeast Iran. *Iranian Journal of Neonatology* 2015;6(1):18-22. doi: 10.22038/IJN.2015.4151

10. Saadatinasab Z, Sharifzadeh G. Incidence of Phenylketonuria in Southern Khorasan (2012-2014): Short Communication. *J Birjand Univ Med Sci* 2015; 22(3):286-92. [In Persian]

11. Khazaei Z, Moradi Y, Sharifnia G, Navabi M, Sohrabivafa M, Goodarzi E. Spatial pattern of phenylketonuria disease determination using geographic information system in Lorestan province from 2006 to 2016. *International Journal of Biomedicine and Public Health* 2018 15;1(2):89-94. doi: 10.22631/IJBMPH.2018.121546.1033

12. Ghotbi M, Rafati M, Ahmadnia H. Principle of disease prevention: Non communicable diseases surveillance System. Tehran: Sepidbarg-E-Baghe Ketab; 2008. [In Persian].

13. Heidari A, Arab M, Etemad K, Damari B, Lotfi M. National Phenylketonuria Screening Program in Iran; Why and How. *Journal of School of Public Health and Institute of Public Health Research*

2018; 16(2):148-63. [In Persian]

14. Zerjav Tansek M, Groselj U, Angelkova N, Anton D, Baric I, Djordjevic M, et al. Phenylketonuria screening and management in southeastern Europe - survey results from 11 countries. *Orphanet J Rare Dis* 2015;10:68. doi: 10.1186/s13023-015-0283-0.

15. Ordooei M, Jafarizadeh M, Mirzaei M, Ashoori H, Zare A, Shojaeifar H. Prevalence of Neonatal Hyperphenylalaninemia in Yazd Province, Iran. *Iranian Journal of Medical Sciences* 2015; 40(3): 292-3.

16. Ganji F, Naseri H, Rostampour N, Sedighi M, Lotfizadeh M. Assessing the Phenylketonuria Screening Program in Newborns, Iran 2015-2016. *Acta Med Iran* 2018;56(1):49-55.

17. El-Metwally A, Yousef Al-Ahaidib L, Ayman Sunqurah A1, Al-Surimi K, Househ M, Alshehri A, et al. The Prevalence of Phenylketonuria in Arab Countries, Turkey, and Iran: A Systematic Review. *Biomed Res Int* 2018;2018:7697210. doi: 10.1155/2018/7697210.

18. Motamedi N, Goodarzi E, Pordanjani SR, Valizadeh R, Moradi Y, Sohrabivafa M, et al. Incidence of phenylketonuria in Lorestan province, West of Iran (2006-2016). *Int J Pediatr* 2017; 5(4):4713-21. doi: 10.22038/IJP.2017.21094.1770

19. Karamifar H, Ordoei M, Karamizadeh Z, Amirhakimi GH. Incidence of neonatal hyperphenylalaninemia in Fars province, South Iran. *Iran J Pediatr* 2010; 20(2): 216-20.

20. Vela-Amieva M, Ibarra-González I, Fernández-Lainez C, Monroy-Santoyo S, Guillén-López S, Belmont-Martínez L, et al. Cause of delay in referral of patients with phenylketonuria to a specialized reference center in Mexico. *J Med Screen* 2011;18(3):115-20. doi: 10.1258/jms.2011.011028.

Neonatal Phenylketonuria Screening Indices in Kerman District during 2013-2017

Bavafa Babak¹, Ahmadipour Habibeh^{2*}, Bigham Eshrat³

• Received: 22. 02. 2019

• Revised: 17. 05. 2019

• Accepted: 20. 05. 2019



Abstract

Background & Objectives: Screening and timely treatment of neonatal phenylketonuria can prevent the irreversible complications of the disease. Therefore, the screening is essential during the early days of birth. The aim of the current study was to evaluate the indices of the phenylketonuria screening in Kerman district during 2013-2017.

Methods: This descriptive cross-sectional study was carried out on 92168 newborns referred to the reference sampling center in Kerman district from March 2013 to March 2018 and selected through census sampling. Data included the number of screened newborns, the time of the first sampling, the time of announcement of the suspected results, the level of phenylalanine, the number of re-screening by cause and the frequency of confirmed phenylketonuria. Mean, standard deviation, and frequency (percent) were calculated using Excel 2013 software.

Results: The frequency of timely screening in Iranian and non-Iranian infants was 84.78 and 65.69%, respectively. Most newborns (99.75%) had normal levels of phenylalanine. The incidence of neonatal phenylketonuria in the study period was 0.16 per 1,000 live births.

Conclusion: The incidence of neonatal phenylketonuria in Kerman was approximately the same as the overall incidence in the country and the frequency of timely screening increased during the study period. Since evaluating any health-related program requires a rigorous data collection system, more attention must be taken to record the data needed to evaluate the program.

Keywords: Phenylketonuria, Screening, Newborn, Index, Iran

• **Citation:** Bavafa B, Ahmadipour H, Bigham E. Neonatal Phenylketonuria Screening Indices in Kerman District during 2013-2017. Journal of Health Based Research 2019; 5(1): 73-80. [In Persian]

1. Pediatrician, Focal Point of Phenylketonuria, Family Physician Clinic, Afzalipour School of Medicine, Kerman University of Medical Sciences, Kerman, Iran

2. Associate Professor in Community Medicine, Social Determinants of Health Research Center, Institute for Futures Studies in Health, University of Medical Sciences Kerman, Kerman, Iran

3. General Practitioner, Student of MPH in Family Medicine, Department of Community and Family Medicine, Afzalipour School of Medicine, Kerman University of Medical Sciences, Kerman, Iran

***Correspondence:** Department of Community Medicine, Afzalipour School of Medicine, Bistodo-bahman Blvd, Kerman, Kerman, Iran

Tel: 00983433257313

Email: ahmadipour@kmu.ac.ir