



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346

ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



معلومات لاولياء الامور

فحص المولودين الجدد

تنبيه

الاولى بعد الميلاد. اذا كانت نتيجة الفحص غير واضحة لاسباب اخرى سيطلب مختبر الفحوصات او مرسل العينة زيارتكم مرة اخرى لآخذ عينة جديدة. اما نتيجة فحص الحس السمعى فهي جاهزة بعد الفحص مباشرة فيتم اخباركم عنها، كما يتم تسجيلها في الدفتر الاصفر الخاص بفحوصات طفلكم. يحدد تقرير نتائج الفحص المنشآت التي تتم فيها الفحوصات التأكيدية اللاحقة. تسجل النتائج على بطاقة الفحص التي ترسل الى مركز الفحوصات حيث يتم خطوات تنسيق ومتابعة الاجراءات الضرورية اللاحقة.

▶ بالنسبة لبعض الامراض المذكورة اعلاه لا يستطيع العلاج المبكر منع كل آثار المرض، ولكن العلاج الذي يبدأ بدون تأجيل يعطي الطفل فرصة للتنمية الطبيعية في معظم الحالات.

ظروف محيطة هامة

- ان المشاركة في فحوصات المولودين الجدد امر طوعي. يوصى اتخاذ القرار بالموافقة على الفحص او رفضه على اساس معلومات مقنعة. تحصر موافقتكم على الفحص على الامراض المذكورة اعلاه فقط.
- حماية البيانات مضمونة: تخضع نتائج الفحوصات لواجب كتمان السر الطبي ولا يسمح تسليمها الى اي طرف ثالث الا بموافقتكم. يحق لكم الغاء موافقتكم في اي وقت كان.
- يسدد التأمين الصحي القانوني نفقات فحوصات الدم وفحص الحس السمعى. في معظم الحالات تسدد شركات التأمين الصحي الخاصة هذه النفقات ايضا - يمكنكم معرفة التفاصيل من شركة التأمين الصحي المعنية او من الجهة التي تمنح لكم المعونات.
- اذا كانت لديكم اية اسئلة اخرى عن موضوع فحص المولودين الجدد فالرجاء الاقبال على مستشفى الولادة او طبيب الاطفال او القابلة. متاح لكم الفرصة دائما لمناقشة اسئلتكم مع الطبيبات او الاطباء.
- يتمنى لكم طاقم فحوصات المولودين الجدد كل الخير لمستقبلكم ومستقبل طفلكم.

الامراض التي يستهدفها فحص المولودين الجدد

احماض الدم العضوي (Isovalerianazidämie)

قصور استقلاب الاحماض الامينية: ازمة الاستقلاب، الغيبوبة، الاعاقة العقلية. اسلوب العلاج: تغذية خاصة (نسبة وقوع المرض: واحد من 50000 مولود).

قصور MCAD-/LCHAD-/VLCAD

قصور كسب الطاقة من الاحماض الدهنية: ازمات الاستقلاب، الغيبوبة، ضعف العضلات بما فيه عضلة القلب، قد يؤدي الى الموت. اسلوب العلاج: تجنب اوقات الجوع، تغذية خاصة عند الضرورة (نسبة وقوع المرض: واحد من 10000 (MCAD-D) وواحد من 80000 مولود).

التليف الكيسي

مرض وراثي، اضطراب تبادل الاملاح في الخلايا الغدية، بروز المخاط اللزج في انابيب التنفس واعضاء اخرى مع التهابات مزمنة. تتعلق قسوة المرض بالحالة الجينية. وزن المصابين اقل من اللازم وفي حالات كثيرة فهم قليل. هناك ضعف وظيفة الرئتين وعدة البانكرياس. اسلوب العلاج: علاج غذائي وفيزيائي واعطاء الادوية (نسبة وقوع المرض: واحد من 3300 مولود).

داء البول القيقبي (MSUD و PKU)

قصور استقلاب الاحماض الامينية: نوبات تشنجية، اضطراب قاس للتنمية العقلية والجسدية. اسلوب العلاج: تغذية خاصة (نسبة وقوع المرض: واحد من 10000 (PKU) او واحد من مائتي الف مولود (MSUD).

اضطرابات الحس السمعى

الاضطراب الحسى الاكثر وقوعا في سن الطفولة واسبابه عديدة وهو مرتبط احيانا بامراض اخرى (اضطرابات وظيفة القلب والكليتين والحس البصرى).

يعتبر الكشف والعلاج المبكران شرطا حاسما لافضل ما يمكن من التنمية اللغوية والعقلية. يثير الكشف المتأخر اضرارا دائمة. اساليب العلاج: اجراءات التشخيص المبكر، استعمال اجهزة السمع وزراعة القوقعة عند الضرورة (نسبة وقوع المرض: مولود الى ثلاثة موليد من 1000 مولود).

يمكن وقوع اضطراب الحس السمعى لاحقا في مجرى تنمية الطفل. ولذلك من المهم انكم - بصفتكم اولياء الامور - تعتنون دائما بقدرة طفلكم على السمع.

فرط تنسوخ الكظرية الخلقي

اضطراب هرموني ناتج عن قصور الغدة الكظرية (مرض اديسون): تذكير البنات، قد تؤدي ازمات نقص الاملاح الى الموت. اسلوب العلاج: اعطاء الهرمونات (نسبة الوقوع: واحد من 10000 مولود).

نقص البيوتينيداز

قصور استقلاب البيوتين (احد الفيتامينات): تغيرات البشرة، اضطراب الحس السمعى والبصرى، اضطرابات التنمية العقلية والحركية. اسلوب العلاج: اعطاء البيوتين، (نسبة وقوع المرض: واحد من 80000 مولود).

قصور استقلاب الكاميتين

قصور استقلاب الاحماض الدهنية: ازمات عملية الاستقلاب، الغيبوبة، قد يؤدي الى الموت. اسلوب العلاج: تغذية خاصة (نسبة وقوع المرض: واحد من مائة الف مولود).

جلاكتوسيميا

اضطراب استقلاب السكر اللبني: عمى، اعاقة جسدية وعقلية، قصور كبدى، قد يؤدي الى الموت. اسلوب العلاج: تغذية خاصة (نسبة وقوع المرض: واحد 40000 مولود).

جلوتارازيدوريا من طراز 1

قصور استقلاب الاحماض الامينية: ازمات الاستقلاب، اضطراب حركى دائم. اسلوب العلاج: تغذية خاصة (نسبة وقوع المرض: واحد من 80000 مولود).

قصور الدرقية الخلقي

ضعف خلقي لوظيفة الغدة الدرقية: اضطراب قاس للتنمية العقلية والجسدية. اسلوب العلاج: اعطاء الهرمونات (نسبة وقوع المرض: واحد من 4000 مولود).



لغرض كشف الاضطرابات الخلقية لدى المولودين الجدد في مرحلة مبكرة

CHARITÉ
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



Kompetenznetz
Neugeborenen-
Screening

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



اعزأونا اولياء الامور -

قد تتم ولادة طفلكم قريبا او تم مؤخرأ. تريدون ان طفلكم سينمو بسلامة وصحة. يعطي لكم هذا المنشور معلومات مفيدة بخصوص فحوصات الكشف المبكر للمولودين الجدد التي تجرى بعد ميلاد طفلكم ببضعة ايام. يعتبر فحص القدرة على السمع مهما لان اي اضطراب لحس السمعى يؤدي الى تأجيل او منع التنمية اللغوية. لماذا تجرى فحوصات الكشف المبكر؟ يولد معظم الاطفال بصحة ولكن هناك استثناءات ايضا. يتعرض مولود واحد من ألف مولود لاضطرابات خلقية نادرة تؤثر على الاستقلاب او وظائف الاعضاء (مثل اضطراب الحس السمعى) خالية من العلامات المرئية. هناك احتمال كبير بنمع حالات الموت وتجنب او تخفيف الاضرار المتبقية اذا بدأ العلاج بعد الميلاد بقليل. لذلك يفرض القانون فحوصات نظامية واسعة النطاق ومنها فحص المولودين الجدد. تساعد مشاركتكم فيها على ضمان صحة طفلكم.

ما هي الامراض التي تستهدفها هذه الفحوصات؟

في المانيا تتم فحوصات المولودين الجدد منذ أكثر من 30 عاما لكشف قصور الدرقية الخلقي وفرط تنسوخ الكظرية الخلقي ونقص البيوتينيداز والجلأكتوسيميا والبيلة الفينولية. في السنوات الاخيرة تم تحسين ملحوظ لهذه الفحوصات لكي تضم اضطرابات استقلاب البروتين وعسرشحميات الدم التي يمكن معالجتها بالاضافة الى اضطرابات الحس السمعى. بعض الامراض وراثية , اي ان الفحص يستهدف علامات جينية (وراثية) ايضا (فحص جيني عام). منذ عام 2016 يضم الفحص التليف الكيسي (CF) مع تحليل المحتوى الوراثي (DNA) لدى مولود واحد من الف مولود. يوجد وصف الامراض المذكورة على ظهر هذه الصفحة.

ما هو معني نتائج الفحص؟

لا تعتبر نتيجة الفحص تشخيصا طبييا بعد, ولا يعني الطلب بتكرار الفحص ان الطفل مريض. احيانا لم تكف كمية عينية الدم لاداء كافة الفحوصات او تم اخذ عينة الدم مبكرا الامر الذي يصعب كشف كافة الامراض او ان النتيجة غير واضحة ولذلك يجب تكرار الفحص. وحتى اذا دلت نتيجة الفحص على وجود مرض ما فليس التشخيص اكيدا وانما يحتاج الى مزيد من الفحوصات الطبية الاخرى. الرجاء الاستجابة السريعة اذا حصلتم على طلب بتكرار فحص المولود الجديد مرة ثانية. توفر مراكز التشخيص والعلاج مواعيد دون تأجيل طويل. يخدم توضيح الوضع سلامة طفلكم. لا تعني نتيجة سيئة لفحص الحس السمعى تلقائيا ان طفلكم مصاب باضطراب الحس السمعى بل ان نتيجة الفحص الاول بحاجة الى المراقبة للتأكد من صحتها او غلطها. من الانسب ان الفحص التأطدي يتم في مستشفى الولادة. يمكنكم الحصول على عناوين مراكز المراقبة الخارجية او المستشفيات المتخصصة من مركز الفحوصات. اذا كانت نتيجة فحص التليف الكيسي (CF) غير طبيعية يوصى احضار الطفل الى مركز متخصص لهذا المرض لان النتيجة غير الطبيعية ليست دليلا على وجود هذا المرض الا في عشرين بالمائة من الحالات المفحوصة. يتم الفحص التأكدي عادة عن طريق «اختبار العرق» الذي لا يثير اي خطر او ألم ويعطي النتيجة بسرعة. في بعض الحالات تضاف اليه فحوصات اخرى كذلك.

هل يمكن اشفاء هذه الامراض؟

ان كل الامراض المذكورة اعلاه امراض خلقية ما يمنع اشفاءها نهائيا ولكن هناك انواع مختلفة من العلاج التي تساعد على تجنب او تخفيف آثار المرض او تحسين كيفية الحياة بشرط ان العلاج الخصوصي يبدأ في مرحلة مبكرة. هناك اطباء متخصصون لتقديم الاستشارة والرعاية في حالة الشبهة او المرض. اذا كانت نتيجة الفحص الثاني للحس السمعى غير واضحة ايضا سيتم تحديد دقيق للحد الادنى للقدرة على السمع. ان هذا الفحص لا يثير اي ألم ويتم اثناء نوم المولود الجديد. اذا اثبت هذا الفحص قصورا للقدرة على السمع يبدأ

العلاج المناسب فورا. يؤدي التشخيص المبكر الى تنمية لغوية طبيعية لمعظم الاطفال المعانين من اضطراب الحس السمعى.

متى وكيف تتم الفحوصات؟

تتم الفحوصات اثناء اليوم الثاني والثالث بعد الميلاد (بين الساعة 36 وال72 بعد الميلاد) وهي مرتبطة احيانا بالفحص الوقائي الثاني لطفلكم (U 2). في الفحص الهرموني والاستقلابي تسحب بضع قطرات الدم من الوريد او من كعب القدم وتقطر على بطاقة فلتر ورقية ترسل الى مختبر الفحوصات بعد التجفيف فورا. هناك يتم فحص العينات بالاساليب الحساسة جدا لكشف الامراض المعنية المختلفة. يتكون الفحص الخاص بالتليف الكيسي من ثلاثة اختبارات وهي اختباران بيوكيميائيان (IRT) والبروتين المرتبط بغدة البنكرياس) وتحليل جيني بهدف تخفيض كمية الفحوصات التأكدية اللاحقة. في فحص القدرة على السمع تتم مقايسة الاشارات السمعية التي تبثها الاذن الداخلية للمولود الجديد السليم بواسطة مقياس يدخل بدون اي ألم الى القناة السمعية (اشارات اذنية سمعية او OAE) او مقايسة سمعية اوتوماتيكية في جذع الدماغ (AABR=Automated Audiometry Brainstem Response). يتم فحص وظيفة الاذن الداخلية, اي التأكد من توصيل الموجات الصوتية المسموعة بشكل النبضات الكهربائية من الاذن الداخلية الى الدماغ ومتابعتها فيه.

من يتم اخباره عن نتائج الفحص؟

يحصل مرسل عينة الدم (مستشفى الولادة او طبيب الاطفال) على تقرير كتابي ضمن بضعة ايام. يستغرق فحص التليف الكيسي 14 يوما تقريبا بسبب اسلوب الفحص المتكون من ثلاث مراحل. في المعتاد لا يرسل التقرير الى اولياء الامور. هذا يعني بالنسبة لكم: لا خبر معناه خبر جيد.

اذا برزت اشارات واضحة الى وجود مرض يتطلب علاجاً فوريا يتم اخباركم مباشرة من طرفنا او من مرسل العينة. لذلك نرجوكم ان تعطونا رقم هاتفكم وعنوانكم للتسجيل على بطاقة الفحص لكي نستطيع الاتصال بكم اثناء الايام