تجمع الرياض الصحي الثاني
Riyadh Second Health Cluster
شركة الصحة القابضة

البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة

National Early Newborn Examination Program

ما هو البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة ؟

هو برنامج استحدثته وزارة الصحة بهدف الحد من الإعاقة والذي يهدف إلى فحص جميع المواليد في المملكة للكشف المبكر عن أمراض وراثية خطيرة تسبب الإعاقة

ما هي الأمراض المشمولة في برنامج فحص المواليد؟

يقوم البرنامج بفحص 22 نوعًا من الأمراض الوراثية، وبشكل عام، فإن الفحوصات هي عن:

- الأمراض الاستقلابية، التي تؤثر في كيفية استفادة الجسم من الطعام.
- أمراض الغدد الصماء، التي تؤثر في مستوى الهرمونات الضرورية .

كيف يجرى فحص المواليد للأمراض الوراثية؟

تؤخذ قطرات قليلة من دم طفلك من عقب قدمه، وتوضع على ورقة نشافة مخصصة لهذا الفحص، ثم ترسل إلى المختبر لتحليلها؛ لكن يجب التنويه إلى أنه من الممكن طلب إعادة التحليل للطفل للتأكيد

متى تسحب عينة الدم؟

تسحب عينة الدم خلال 24 إلى 72 ساعة من ولادة الطفل قبل مغادرة المستشفى

ماذا يعني طلب إعادة الفحص لطفلي؟

إذا كانت النتيجة غير سليمة فمن المهم إعادة الفحص للتأكد، كما أنه قد يطلب إعادة الفحص إذا كانت عينة الدم غير كافية أو غير صالحة للتحليل .

مع العلم أن طلب إعادة الفحص لا يعني بالضرورة إصابة الطفل بأحد الأمراض الوراثية .

عند طلب إعادة الفحص يقوم الوالدان بإحضار الطفل إلى المستشفى في أسرع وقت؛ حيث إن هذا الإجراء ضروري لتأكيد النتيجة و لطمأنينة الوالدين بإذن الله .

كيف أعرف نتيجة تحليل طفلي؟

إذا كانت النتيجة إيجابية:

- فذلك يعني أن الطفل مصاب بأحد الأمراض الاستقلابية أو أمراض الغدد الصماء، وعندها سيتم التواصل مع الوالدين هاتفيًّا وإخبارهم بالنتيجة.

- حتى نتفادى مضاعفات المرض لا بد من إحضار الطفل إلى المستشفى بعد الحصول على النتيجة مباشرة ليتلقى العلاج المناسب

أما إذا كانت النتيجة سلبية :

- فذلك يعني أن الطفل سليم ولن يتم الاتصال بالوالدين في هذه الحالة، وإذا أراد الوالدان التأكد للاطمئنان، فبالإمكان الاتصال على المستشفى الذي كانت الولادة فيه للسؤال عن النتيجة

- لذلك من المهم ترك أرقام تواصل صحيحة لإبلاغكم بنتيجة الفحص

كيف يكون العلاج من هذه الأمراض؟

- يختلف علاج كل مرض عن الآخر فقد يشمل الحمية الغذائية أو تناول الأدوية أو كليهما معًا.إذا كان طفلك يعاني من أحد هذه الأمراض فمن الضروري جدًا أن يبدأ في تلقي العلاج بأسرع وقت ممكن

مبدأ عمل التحليل :

- استخدمت البقع الدموية المجففة(DBS dried blood spots) لفحص حديثي الولادة، ورصد المخدرات العلاجية، واختبار الأجسام المضادة واختبار الحمض النووي لفترة طويلة من الزمن.

- توفر البقع المجففة الدم وسيلة سهلة وغير مكلفة لجمع وتخزين عينات الدم من الرضع والأطفال والبالغين وتكتسي أهمية خاصة في الأماكن منخفضة الموارد حيث تخزين و شحن البلازما المجمدة تعد عملية صعبة.

- يتم إعداد بقع الدم المجففة من خلال تطبيق كمية صغيرة من الدم المحيطي لتصفية بطاقات الورق من عصي كعب والعصي الأصبع (من البالغين)، أو الدم الكامل مضادة ،(من الرضع) للتخثر. وأخيرا، يمكن شحن كروت التحليل كسلع غير خطرة، والتي توفر كلا من المرونة ووفرة في التكاليف.

الفحص المخبري لحديثي الولادة

- يتميز الفحص المخبري لحديثي الولادة بكونه بسيطاً لا يتطلب تحضيرات مسبقة كما تستغرق عملية سحب عينة الدم عدة دقائق حيث يعمل فني المختبر على سحب قطرات الدم من كعب قدم الطفل ووضعها على بطاقة مخبرية مخصصة تكشف عن أكثر من 20 اضطراباً أيضياً أو وراثياً بعد ارسالها للمختبر.

الفحوصات والأمراض المصاحبه لها

تتباين الفحوصات المخصصة لحديثي الولادة بين دولة وأخرى ولكن يغلب أن تشمل الفحوصات خمسة تحاليل رئيسة تكشف عن 22 مرضا أو خلل وراثيا لخصناها في الجدول التالي :

التحليل	الأمراض المصاحبة لهذا التحليل
Tandem Mass	
أ الأمراض المتعلقة بخلل في الأحماض الأمينية و دورة اليوريا الأطفال الذين ولدوا مع واحدة من هذه الاضطرابات لا يمكن استقلاب أو معالجة الأحماض الأمينية بشكل صحيح. والنتيجة هي عدم بين الأحماض الأمينية التوازن والبروتينات وتراكمها في الجسم	• (ASA) Argininosuccinic aciduria • (CIT) Citrullinemia • (HCY) Homocystinuria • (MSUD) Maple Syrup Urine Disease • (PKU) Phenylketonuria • (TYR) Tyrosinemia • (ARG) Argininemia • (MET) Hypermethioninemia

ب الأمراض المتعلقة بخلل في الأحماض العضوية الأطفال الذين ولدوا مع اضطراب حمض عضوي سيكون لديهم خلل كيميائي في الجسم وقد تكون سامة	• (GA-1) Glutaric acidemia type I • (HMG) 3-Hydroxy 3-methylglutaric aciduria • (IVA) Isovaleric academia • (MCC) 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase • (MMA) Methylmalonic Acidemia • (PPA) Propionic acidemia)
ت الأمراض المتعلقة بأكسدة الأحماض الدهنية الأطفال الذين ولدوا مع اضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية غير قادرين على كسر الدهون المخزنة في الطاقة	• (LCHAD) Long-chain L-3 hydroxyacyl-CoA dehydrogenase • (MCAD) Medium chain acyl-CoA dehydrogenase • (VLCAD) Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase • (SCAD) Short-chain acyl-CoA dehydrogenase

17 - OH Progesterone	
(CAH) CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA	يحدث نتيجة عجز في إنزيم (21-هيدروكسيلاز) الذي يمنع الجسم من صنع هرمون التوتر (الكورتيزول)

Thyroid Stimulation Hormone	
HYPOTHYROIDISM	يحدث هذا الاضطراب عندما يولد الطفل و لدية نقص في هرمون الغدة الدرقية

Biotinidase Deficiency	
BIOTINIDASE DEFICIENCY	الأطفال الذين يولدون مع نقص البيوتينيداز تفتقر إلى إنزيم يسمح عادة للجسم لإعادة استخدام البيوتين فيتامين

Galactose Phosphate Uridyltransferase	
GALACTOSEMIA	الأطفال الذين يعانون من هذا الاضطراب لا يمكن تحويل الجلاكتوز (السكر الموجود في الحليب) إلى الجلوكوز

لأن الوعي وقاية

إدارة التثقيف الصحي

قسم علم الأمراض الطبية

HEM1.19.000800

R2-CCCM-CPAVA-280824-MA