SIMMESN
الجمعية الإيطالية لدراسة
أمراض الأيض الوراثية
وفحوص حديثي الولادة

الفحص الموسع لحديثي الولادة

حزمة معلومات للأهالي

المحتويات

المقدمة 4

ما هو الفحص الموسع لحديثي الولادة؟ 6

كيف نقوم به؟ 7

ما الذي يحصل لبطاقة غثري بعد جمع العينة؟ 8

الملخص 9

لماذا يُعتبَر فحص حديثي الولادة أداة مهمة لصحة رضيعكم؟ 10

تجنبوا البحث عبر الانترنت... 11

ما هي الأمراض التي تم إدراجها في الفحص؟ 12

الملخص 14

ملاحظات 15

المقدمة

تدعم وتعزز شركة سيميزن وكامل مجلس مدراءها إنتاج حزمة المعلومات هذه، وهم واثقون أنها ستكون مصدراً قيّماً لكافة الأهالي.

الرئيس
آندريا بيسون

الأهالي الكرام،

نود عبر هذه الحزمة تزويدكم بالمعلومات المفيدة الأولى عن الفحص الموسع لحديثي الولادة، وذلك لمساعدتكم في فهم أهمية الاختبار التشخيصي المنقذ لحياة أولادكم الرضّع.

إن لحظة ولادة الأطفال هي حقاً مصدراً للبهجة ولكن يمكنها أيضاً جلب القلق وعدم اليقين. في تلك المرحلة، ستحصلون على الكثير من المعلومات. إن درايتكم بفحوص حديثي الولادة مهمة للغاية للمعافاة المستقبلية للطفل وعائلتكم بأكملها.

لا تمثل هذه الحزمة بديلاً للنصائح التي يقدمها لكم طبيبكم أو أخصائي الأطفال، ولكن نأمل بأن تكون مصدراً مساعداً لكم في حال استدعاء طفلكم الرضيع للعودة لاختبارات إضافية بسبب نتيجة إيجابية للفحص.

تساعد المعرفة على الفهم!

معالجون نفسيون إيطاليون
الأمراض الأيضية الوراثية

قام بتشكيلها في سيمزن مجموعة عمل المعالجين النفسيين المختصين بالأمراض الأيضية الوراثية.
الجمعية الإيطالية لدراسة أمراض الأيض الوراثية وفحوص حديثي الولادة

د. ماركو باني
ميلانو

د. جوليا بنسي
بياشينزا

د. باميلا ماسا
بادوفا

د. تشيارا كازورلا
بادوفا

د. سارة كاركيريري
فيرونا

د. صوفيا فيساني
بولونيا

د. بينيديتتا غريكو
روما

د. ستيفانيا كافيغليا
روما

للمزيد من المعلومات عن الفحص الموسع لحديثي الولادة
وسيميزن، زوروا الموقع
www.simmesn.it

قوموا بمسح شفرة الاستجابة السريعة QR باستخدام الهواتف الذكية لتنزيل النسخة الرقمية لحزمة المعلومات

ما هو الفحص الموسع لحديثي الولادة؟

الفحص الموسع لحديثي الولادة هو برنامج شامل ومتكامل ومتعدد الاختصاصات للرعاية الثانوية للصحة.

وهدف الفحص الموسع لحديثي الولادة هو تحديد حديثي الولادة المعرضين لخطر الإصابة بأمراض الأيض الوراثية (انظروا القائمة) من بين جميع الأطفال حديثي الولادة. يسمح لنا ذلك بالتشخيص المبكر عند الرضّع المتأثرين، والبدء في الحالات المؤكدة بعلاج منقذ للحياة بأسرع وقت ممكن.

يسمح الفحص الموسع لحديثي الولادة في معظم الحالات باكتشاف المرض قبل ظهور الأعراض السريرية. يسمح ذلك بالبدء المبكر بأفضل علاج فعال وكثيراً ما يحسّن من التشخيص الشديد لهذه الأمراض. تقوم الخدمة الصحية الوطنية في إيطاليا بتحمل كافة تكاليف الفحص الموسع لحديثي الولادة.

في الآونة الأخيرة، قام التشريع الإيطالي (بموجب القانون 167 لعام 2016، الملحق 1 والقرار الوزاري بتاريخ 13 أكتوبر/ تشرين الأول لعام 2016) بتوسيع نطاق فحص حديثي الولادة عبر الدولة ليشمل قائمة من حوالي 40 مرض أيضي (انظروا القائمة في الصفحتين 12 و13). يحدد القانون معايير الفحص والمجموعات المستهدفة (سواء إقليمياً أو وطنياً) والإجراءات وكذلك قائمة الأمراض.

كيف نقوم به؟

عينة الدم

يتم الفحص الموسع لحديثي الولادة عند مركز الولادة خلال الساعات 48 و72 ساعة من حياة حديث الولادة. يتم أخذ عينة صغيرة من الدم ووضعها على بطاقة غثري، بالإضافة إلى بيانات الرضيع الشخصية.

ما الذي يحصل لبطاقة غثري بعد جمع العينات؟

القيام بالتحليل

بعد جمع العينة، يتم إرسال بطاقة غثري فوراً للمخبر الفاحص للاختبار.
مخبر الفحص هو المسؤول أيضاً عن إدارة بيانات حديثي الولادة (من بينها المعلومات الحساسة).
في حال وجود مؤشر حيوي غير طبيعي واحد أو أكثر، مما يشير إلى احتمالية مرض حدده القانون، فقد يتطلب ذلك الأعمال التالية:

- يجوز طلب بطاقة غثري ثانية من مركز الولادة؛

أو

- قد يتطلب إجراء التقييم لدى مركز سريري مختص؛

أو

- قد نحتاج لإدخال فوري لمركز سريري أيضي مختص وذلك لأن القيم المكتَشَفة قد تمثل خطراً صحياً لحديث الولادة.

يستلم المركز السريري رعاية حديث الولادة والبدء الفوري بالمعالجة الملائمة. كما يدير المركز الرصد السريري والكيماوي الحيوي المتواصلين، وعند الضرورة، يقوم المركز بإنهاء الإجراءات التشخيصية والقيام بتحقيقات إضافية من ضمنها تلك على المستوى الجزيئي.

الرجاء الانتباه!

إن الاستدعاء من أجل الفحص لا يعني تشخيصاً للمرض.
لا يمكن تشخيص أي مرض إلا عبر إجراءات تأكيد التشخيص.

الملخص

جمع عيّنات على بطاقة غثري عند مركز الولادة

ترسل بطاقة غثري مع عينة الدم إلى مخبر الفحص

في حال كون النتيجة إيجابية، نطلب من مركز الولادة تكرار جمع العينة وإرسال بطاقة غثري ثانية

أو بدلاً عن ذلك، قد نرسل تعليمات بالذهاب إلى مركز سريري أيضي مختصّ حيث يجيب الفريق متعدد الاختصاصات على أسئلتكم ويقوم بدعمكم، من ضمن ذلك الاستشارة.

لماذا يُعتَبَر فحص حديثي الولادة أداة مهمة لصحة رضيعكم؟

إن تشخيص المرض الأيضي الوراثي هو عملية معقدة لا يمكن القيام بها إلا في مراكز مختصة قليلة العدد في إيطاليا. ولذلك، تصبح القدرة على تحديد – من خلال مجرد بضع قطرات من الدم- أمراض صعب تشخيصها ولا يفيدها إلا مداخلات هادفة، أمراً هاماً للغاية لمستقبل حديثي الولادة.

الفحص الموسع لحديثي الولادة هو برنامج صحي وقائي. الغاية منه هي تحديد الأفراد ذو الاختلالات الكيماوية الحيوية التي تشير إلى أمراض محددة حتى ننتقل لتأكيد التشخيص. وعند تأكيد التشخيص، نباشر بعلاج محدد للمرض وتزويد الرعاية المستمرة.

يؤدي ذلك إلى تحسين مستوى الحياة لكل من حديثي الولادة وعائلاتهم.

تجنبوا البحث عبر الانترنت....

...ولكن إن لم تتمكنوا من الابتعاد عنه، فشاركوا مصدر المعلومات (الموقع، المجلة، إلخ) مع أخصائي المركز السريري. سيساعد ذلك الأهل في بناء أسس قوية من المعلومات الدقيقة والمفيدة لهم.

من الصعب محاربة المعلومات المضللة ولكن يمكننا البدء من هذه النقطة الرائعة!

ما هي الأمراض الموجودة في ذلك الفحص؟

قائمة الأمراض المدرجة حالياً في الفحص، مع اختصاراتها الانكليزية. القانون الإيطالي 167 بتاريخ 16 أكتوبر/ تشرين الأول لعام 2016، الملحق 1 والقرار الوزاري بتاريخ 13 أكتوبر/ تشرين الأول لعام 2016.

	اعتلالات الحموض الأمينية
PKU	بيلة الفنيل كيتون
HPA	فرط حميد للفينيل آلانين في الدم
BIOPT(BS)	قصور في التركيب الحيوي للعامل المساعد للبيوبتيرين
BIOPT(REG)	قصور في إعادة تجديد العامل المساعد للبيوبتيرين
TYR I	تيروزينيميا من النمط I
TYR II	تيروزينيميا من النمط II
MSUD	داء البول القيقبي
HCY	بيلة هوموسيستينية (عطب بيتا سينثاز السيستاتيونين CBS)
MTHFR	بيلة هوموسيستينية (عطب شديد في MTHFR)
TYR III	تيروزينيميا من النمط III
GNMT	قصور في غليسين ن-ميثيل ترانسفيراز
MAT	قصور في ميثيونين أدينوسيلترانسفيراز
SAHH	قصور في س-أدينوسيلهوموسيستيئين هيدرولاز
	حموضة عضوية في الدم
GA I	ارتفاع حمض الغلوتاريك في الدم من النوع I
IVA	ارتفاع حمض الإيزوفاليريك في الدم
BKT	قصور في بيتا- كيتوثيليز
HMG	بيلة حمض 3- هيدروكسي 3-ميثيل الغلوتاري
PA	ارتفاع حمض البروبيوني في الدم
MUT	ارتفاع حمض ميثيل المالونيك في الدم (Mut)
Cbl A	ارتفاع حمض ميثيل المالونيك في الدم(Cbl-A)
Cbl B	ارتفاع حمض ميثيل المالونيك في الدم(Cbl-B)
Cbl C	ارتفاع حمض ميثيل المالونيك في الدم مع بيلة هوموسيستينية (قصور Cbl C)
Cbl D	ارتفاع حمض ميثيل المالونيك في الدم مع بيلة هوموسيستينية (قصور Cbl D)
2MBG	قصور في 2-ميثيل بوتيريل- مساعد آ ديهيدروجيناز

MAL	بيلة حمضية لحمض المالوني
MCD	قصور متعدد للكاربوكسيلاز
3MGCA	ارتفاع 3-ميثيل غلوتاكونيك في الدم
3MCC	قصور في 3-ميثيلكروتونيل مساعد آ كاربوكسيلاز
2M3HBA	قصور في 2-ميثيل 3-هيدروكسيلبوتيريل مساعد-آ ديهيدروجيناز
IBG	قصور في إيزوبوتيريل مساعد-آ ديهيدروجيناز
	اعتلالات في دورة البولة
CIT I	نقص السيترولين الدموي النمط I
CIT II	نقص السيترولين الدموي النمط II (قصور السيترين)
ASA	ارتفاع حمض الآرجينين السكسكسينيك في الدم
ARG	نقص حمض الآرجينين
	اعتلالات في أكسدة البيتا
CUD	قصور في نقل الكارنيتين
CPT Ia	قصور في بالميتوترانسفيراز I الكارنيتين
CACT	قصور في أسيلكارنيتين-كارنيتين ترانسلوكاز
CPT II	قصور في بالميتوترانسفيراز II الكارنيتين
VLCAD	قصور في أسيل مساعد-آ ديهيدروجيناز ذات السلسلة الطويلة جداً
TFP	قصور البروتين الميتوكوندري متعدد الوظائف
LCHAD	قصور 3-هيدروكسي أسيل مساعد-آ ديهيدروجيناز طويل السلسلة
MCAD	قصور في أسيل مساعد-آ ديهيدروجيناز ذات السلسلة المتوسطة
M/SCHAD	قصور 3-هيدروكسي أسيل مساعد-آ ديهيدروجيناز ذات السلسلة المتوسطة أو القصيرة
GA II/MADD	ارتفاع حمض الغلوتاري النمط II
SCAD	قصور في أسيل مساعد-آ ديهيدروجيناز ذات السلسلة القصيرة
	حالات أخرى
GALT	غلاكتوزيمية (وجود غالاكتوز في الدم)
BTD	قصور في البيوتينيداز
CF	التليف الكيسي
CTH	قصور الغدة الدرقية الخلقي

الأمراض المدرجة بالفحص ولكنها غير مدرجة في القرار الوزاري بتاريخ 13 أكتوبر/ تشرين الأول لعام 2016

في بعض الأقاليم الإيطالية، يتم عرض برامج اختيارية للفحص لبعض الأمراض الأيضية الوراثية. يمكن للأهل منح الموافقة لإضافة تلك الأمراض في إجراءات التشخيص عبر تحليل القطرات المجموعة.

نقص المناعة	أمراض الجسميات الحالة
فرط تنسج الكظرية الخلقي	حثل المادة البيضاء
	ضمور العضلات الشوكي

الملخص

في حال استدعاء طفلكم بسبب نتيجة إيجابية للفحص الموسع لحديثي الولادة،
فلا يعني ذلك أنه مصاب بمرض

اتبعوا التعليمات التي تحصلون عليها وبعدها
عودوا إلى مركز الولادة لإعادة اختبار ثانٍ
أو
اذهبوا إلى المركز السريري المختصّ

وفي النهاية...
في حال استدعاء طفلكم بسبب نتيجة إيجابية للفحص الموسع لحديثي الولادة،
ستتمكنون من طرح الأسئلة والحصول على معلومات
واضحة ومفصَّلة من أطباء المركز السريري الأيضي.

ملاحظات

SIMMESN
الجمعية الإيطالية لدراسة
أمراض الأيض الوراثية
وفحوص حديثي الولادة

تم إنتاج المنشور من قِبَل
سيمزن ودوتشي للترويج

تم تدقيق النصوص والأقسام بواسطة أخصائيين نفسيين في سيمزن
نسخة 2024