



دليل الوالدين فيما يخص
التحري الطبي لأولادهم حديثي الولادة

برنامج التحري الطبي لحديثي الولادة
في ولاية نبراسكا

1 يوليو 2008

ARABIC



ما هو التحري الطبي لحدِيثي الولادة؟

يتم إجراء التحري الطبي لحدِيثي الولادة بشكل روتيني لكل طفل يولد في ولاية نبراسكا. وهو مجموعة من اختبارات الدم التي تُجرى للكشف عن اضطرابات معينة. بمجرد النظر إلى طفلك لا يمكنك معرفة إن كان طفلك مصابًا بأي من هذه الاضطرابات. ولاكتشافها يجب القيام بفحوص للدم.

على من يتوجب التحري؟ يجب إجراء فحوصات الدم لجميع الأطفال المولودين في ولاية نبراسكا.



كيف يتم إجراء التحري لطفلي؟ تؤخذ عينة صغيرة من الدم من كعب قدم طفلك. ترسل تلك العينة إلى معمل التحري للمواليد الجدد لفحص الاضطرابات الموصوفة في هذا الكتيب.

ما سبب أهمية فحوصات التحري؟

يفرض القانون إجراء التحري للمساعدة في الوقاية من التخلف العقلي وغيره من المشكلات الضارة عند الأطفال. ويمكن السيطرة على الاضطرابات التي يتم التحري عنها عن طريق العلاج المناسب. قد يساعد العلاج في الوقاية من التخلف، أو المرض، أو حتى الموت. (هناك أسباب أخرى للتخلف العقلي والمرض والوفاة لا تكتشف عنها هذه الفحوصات).

متى يجب فحص طفلي؟ سيرتب طبيبك الحصول على عينة الدم اللازمة للاختبارات قبل أن يغادر طفلك المستشفى. في حالة عودتك أنت وطفلك إلى البيت قبل أن يبلغ عمر طفلك 24 ساعة، ستحتاج طفلك لإعادة بعض الفحوصات عند بلوغه أسبوعاً من عمره. وقد يحدد لك المستشفى موعداً قبل مغادرتك. وإذا لم يتم ذلك فعليك الاتصال بطبيبك لإعادة هذه الفحوصات.



الأطفال المولودون في البيت: يجب فحص الأطفال المولودين بالبيت كذلك للكشف عن تلك الأمراض. كما يجب على الوالدين، أو على الشخص الذي يقوم بتسجيل الميلاد، الترتيب مع الطبيب لإتمام هذه الاختبارات. يجب جمع عينات هذه الاختبارات من 24 إلى 48 ساعة على الميلاد حتى يمكن التعجيل بالعلاج بقدر الإمكان إذا قضت الحاجة. كما يجب إجراء التحري للأطفال حتى لو تعدى عمرهم الأسبوع. فبالرغم أن التوقيت في هذه الحالة لن يكون مثاليًا تمامًا، إلا أنه مازال من الممكن أن يستفيد الأطفال الأكبر سنًا من علاج بعض الاضطرابات.

ما هي الاضطرابات التي تتضمنها مجموعة فحوصات التحري الروتينية في ولاية نبراسكا؟

نقص البيوتينيديز

البيوتينيديز هو اضطراب يظهر عند الأطفال الذين يعانون من نقص في إنزيم البيوتينيديز. قد يؤدي هذا إلى حدوث نوبات، وتأخر في النمو، وإكزيما، وفقدان السمع. من الممكن تجنب هذه المشكلات عند بدء العلاج بالبيوتين (أحد الفيتامينات) في الأسابيع الأولى من عمر الطفل.



فُرط تنسُّج الكُظُر الخَلقيّ

فرط تنسج الكظر الخلقى هو اضطراب ينتج عن نقص في الإنزيمات، مما يؤدي إلى إنتاج الغدة الكظرية لكمية قليلة من أحد الهرمونات وكمية كبيرة من الآخر. يعد بعض الأطفال الذين يعانون من هذا الاضطراب عرضة لمخاطر الوفاة المفاجئة. ويمكن الحيلولة دون حدوث تلك المشكلات عن طريق البدء المبكر في إعطاء علاج هرموني.

القصور الدرقي الأولي الخلقى

القصور الدرقي الأولي الخلقى (CPH) هو اضطراب ينتج عن عدم وجود الهرمون الدرقي بكميات كافية. ومن أكثر آثار القصور الدرقي شيوعاً التخلف العقلي وسوء النمو. وفي حالة بدء العلاج بدواء للغدة الدرقية في الأسابيع الأولى من العمر، فإن هؤلاء الأطفال ينمون عادة بصورة طبيعية.

التليف الكيسي

التليف الكيسي هو اضطراب وراثي يؤثر على الأشخاص بطرق متنوعة. فمن الممكن أن يعانون من سعال مستديم، أو أزيز عند التنفس، أو صعوبة في التنفس. كما يمكن أن تزيد شهيتهم ولكن مع سوء نمو، ويكون البراز دهنيًا وجسيمًا. ومع العلاج المبكر يمكن تحسين نمو أولئك الذين يعانون من مشاكل زيادة في الوزن ونمائهم. كما يؤدي التشخيص المبكر من خلال فحص التحري للمواليد الجدد إلى التقليل من الحاجة إلى دخول المستشفى. كما يمكن أن تقلل المتابعة المنتظمة إلى الوقاية من الإصابة بالعدوى في الرئتين أو الحد منها.

وُجُودُ الغالاکتوز في الدَّم

وُجُودُ الغالاکتوز في الدَّم هو اضطراب يتميز بعدم تكسر سكر بسيط يدعى "الغالاکتوز" في الجسم. ويوجد الغالاکتوز في لبن الأم، والعديد من بدائل اللبن، ومنتجات الألبان. وإذا بقي في الجسم بمستويات مرتفعة، فقد يسبب الأذى لعيني الطفل، وكبدته، ودماغه، مشكلًا خطرًا على حياة الطفل. ومن الممكن تجنب تلك المشكلات بالبدء المبكر لنظام غذائي خاص.



الاعتلالات الهيموغلوبينية

الاعتلالات الهيموغلوبينية هي مجموعة من اضطرابات خلايا الدم الحمراء والتي تشمل أنيميا الخلية المنجلية. الأطفال المصابون بالاعتلال الهيموغلوبيني أكثر عرضة للإصابة بالأنيميا، ونوبات الألم، والسكتات، والإصابة بالعدوى المهددة للحياة. وبفيد في مثل هذه الحالات العلاج المبكر بالمضادات الحيوية، والتطعيم وتوعية الوالدين. كما وتساعد تلك التدابير على الوقاية من العدوى الخطيرة في الطفولة والحد من المشاكل الصحية.



نقص إنزيم السلسلة المتوسطة لأسيل كو - أي ديهيدروجينيز (MCAD)

نقص إنزيم السلسلة المتوسطة لأسيل كو أي ديهيدروجينيز، هو اضطراب في أيض الأحماض الدهنية. عندما يمرض الأطفال المصابون بهذا المرض، أو يصومون لفترة طويلة عن الطعام، تنخفض نسبة السكر في الدم إلى مستويات خطيرة، مما يعرض هؤلاء الأطفال لمخاطر الإصابة بـ"نوبة أيضية". وقد تؤدي النوبة الأيضية إلى حدوث نوبات، وقصور في التنفس، وتوقف القلب والوفاة و/أو تلف شديد للمخ. إلا أن التحري قد يتيح تشخيص المرض قبل ظهور الأعراض. وعندها يمكن للوالدين تجنب إبقاء الأطفال بدون طعام لفترات طويلة، ومعرفة متى يطلبون الرعاية الطبية المبكرة لمنع حدوث النوبة. وربما تضاف مكملات غذائية خاصة إلى غذاء الطفل للمساعدة على تجنب المشكلات. وتشمل اضطرابات الأحماض الدهنية الأخرى التي يتم إجراء التحري لها ما يلي:

- نقص امتصاص الكارنيتين
- نقص ديهيدروجيناز هيدروكسي أسيل-كو أي طويل السلسلة (LCHAD)
- نقص البروتين ثلاثي الوظيفة (TFP)
- نقص ديهيدروجيناز السلسلة زائدة الطول لأسيل كو أي (VLCAD)

بييلة الفينول كيتون (PKU)

بييلة الفينول كيتون (PKU)، هو اضطراب في الأحماض الأمينية. حيث لا يستطيع الأطفال المصابون ببييلة الكيتون تكسير الفينيل ألانين. ويعد الفينيل ألانين حمضًا أمينيًا يتوفر في الأغذية البروتينية مثل اللبن، واللحوم، والبيض، والحب. وقد تسبب المستويات العالية من الفينيل ألانين تلفًا في خلايا الأعصاب والمخ، مما قد يؤدي إلى حدوث تخلف عقلي. وعند اكتشافه مبكرًا، يبدأ وضع الطفل مبكرًا على نظام غذائي خاص، وبالتالي يمكن منع حدوث التخلف العقلي. تشمل اضطرابات الأحماض الأمينية الأخرى التي يجري التحري من أجلها، ما يلي:

- بييلة الحمض الأرجينينوسكسيناتية (نقص انزيم لِيَانُ الأَرْجِينِيُوَسْكَسِينَات)
- فرط سيترولين الدم
- بييلة هوموسيتينية
- مرض شراب القيقب البولي (MSUD)
- فرط تيروزين الدم



اضطرابات الأحماض العضوية

تؤثر تلك الحالات تأثيرات متنوعة على الأطفال تتراوح ما بين الآثار المتوسطة إلى الشديدة من بينها الأزمات الأيضية وحدوث مشاكل في القلب، والعضلات، وبعض الأعضاء. ويظهر الإعياء سريعاً على هؤلاء الأطفال، كما تتنابهم نوبات، أو يدخلون في غيبوبة، أو يتعرضون للوفاة دون علاج. تشمل اضطرابات الأحماض العضوية التي يجرى التحري من أجلها ما يلي:



- نقص إنزيم بيتا كيتوثيالااز
- حمضية الدم الجلوتارية – النوع الأول (GA-I)
- حمضية الدم الايزوفاليرية (IVA)
- حمضيات الدم الميثيلمالونية (ميوتاز)
- حمضيات الدم الميثيلمالونية (كوبالامين أ، ب، ج)
- نقص إنزيم كربوكسيلاز المتعدد
- حمضية الدم البروبريونية (PA)
- نقص إنزيم 3 – ميثيلكرونوتيل-كو أي كاربوكسيليز
- نقص إنزيم 3-هيدروكسي-3-ميثيلجلوتاريل كو أي لياز (HMG)

كيف يتسنى لي معرفة النتائج؟

سيتلقى طبيب طفلك النتائج من المستشفى التي تم أخذ عينة الدم منها. وسيكون ذلك عادة في موعد أول فحص "للأطفال الأصحاء".

ماذا لو كانت أي واحدة من نتائج التحري غير طبيعية؟

لا تعني نتيجة الفحص "الإيجابية" أو غير الطبيعية سوى أن طفلك ربما يكون مصاباً بأحد الاضطرابات المذكورة أعلاه. ففي بعض الأحيان قد تظهر نتائج إيجابية للتحري مع أطفال لا يعانون من أية اضطرابات. ولا يتم تشخيص الاضطراب بناء على نتائج الفحص المختبري الأول. بل يجب إجراء المزيد من الاختبارات لتحديد إذا ما كان طفلك مصاباً بالفعل بهذا الاضطراب.

فإذا طلب منك إعادة الاختبارات للطفل، يرجى المسارعة بإجرائها ليتسنى الحصول على النتائج النهائية. وإذا اقتضت الحاجة، فلا بد من التعجيل ببدء العلاج بقدر الإمكان لمنع حدوث تخلف عقلي أو أية نتائج أخرى ضارة.



ما هي الأحوال الأخرى التي قد يُطلب فيها مني "إعادة فحص" لطفلي؟

بعض الأمور قد تسبب مشكلات لهذه الفحوصات. وعند حدوثها، تصبح نتائج بعض الفحوصات غير أكيدة. ومن بين الأسباب لمطالبة الأهل بإحضار أطفالهم لإعادة الفحص:

- 1) جمع العينة مبكراً (قبل 24 ساعة من العمر)
- 2) عدم أخذ العينة قبل إجراء نقل دم، أو في وقت مبكر للغاية بعد إجرائه؛ أو
- 3) وجود مشكلة في صلاحية العينة (على سبيل المثال، وجود مشاكل في جمع و/أو تداول البقع الدموية المجففة)

أساليب حماية عينات الدم الخاصة بطفلك

من المهم أن تشعر بالثقة في أن عينات الدم الخاصة بطفلك لن تستخدم لغير الغرض الذي أخذت من أجله. ألا وهو الكشف عن معلومات لمساعدة طفلك. في الوقت الراهن، يجب على المختبر الاحتفاظ بعينات فحص حديثي الولادة لمدة لا تقل عن 90 يوماً. ويجب على المختبرات التخلص من العينات في غضون 30 يوماً بعد فترة التسعين يوماً. يتم التخلص من البقع الدموية بحيث لا يمكن الربط بينها وبين المعلومات التعريفية للطفل. وهي وسيلة هامة لحماية المعلومات الوراثية.

ليس من الممكن استخدام عينات الدم الخاصة بطفلك لأغراض أبحاث الصحة العامة دون موافقة كتابية منك. ولا يسمح للمختبر باستخدام أو إتاحة العينات لأغراض البحث الطبي إلا بعد ضمان الحفاظ على خصوصية طفلك. يجب أن تتبع الأبحاث التي تستخدم عينات تحري حديثي الولادة أساليب حماية الأفراد الأدميين موضوع البحث من مخاطر الأبحاث، وذلك وفقاً لنص الفقرة (A) 46 من مدونة اللوائح التنظيمية الفيدرالية (45)، حسبما نص عليها في 1 سبتمبر 2001.

استعادة البقعة الدموية الخاصة بطفلك

كما ستطالع في الصفحة التالية، سيجرى لطفلك اختبار للسمع أيضاً. وربما يوصى الأطباء المتابعون للأطفال "المتحقق" إصابتهم بفقدان في السمع بإجراء بعض الاختبارات الجينية. وثمة اختبار آخر لا يكون مفيداً إلا إذا أُجري على البقعة الدموية المجففة للطفل حديث الولادة بدلاً من العينة المأخوذة بعد ذلك. ومن ثم إذا لم يجتز الطفل تحري السمع، فمن المهم إعادة تحري السمع والاختبارات التشخيصية السمعية في أقرب وقت ممكن. ومن ثم إذا كان طفلك مصاباً بفقدان للسمع، فيمكنك أن تطلب من طبيب طفلك طلب استعادة البقعة الدموية المجففة لإجراء مزيد من الاختبارات قبل تدميرها.

ملحوظة خاصة

لا تعتبر فحوصات التحري لحديثي الولادة فحوصات تشخيصية. ولكنها مجرد وسيلة "تحر" تهدف إلى الكشف عن حديثي الولادة الذين يحتاجون إلى إجراء المزيد من الفحوصات لتحديد ما إذا كانوا يعانون من اضطرابات معينة. وتتميز فحوصات التحري بالكفاءة، كما إنها توفر لحديثي الولادة أفضل فرص الكشف المبكر عن الاضطرابات. ولكن، وكما هو الحال مع أكثر الفحوصات المختبرية، لا يمكن أن تضمن هذه الفحوصات المستخدمة في تحري حديثي الولادة الكشف عن جميع حديثي الولادة المصابين باضطرابات أو أن تضمن الكشف عن الأطفال ذي الخطورة العالية فقط للإصابة بهذه الاضطرابات. ولذلك، فمن المهم إدراك أنه قد تكون هناك بعض النتائج "الإيجابية الخاطئة" (أي ظهور نتائج إيجابية أو غير طبيعية لدى تحري حديثي الولادة ثم الاكتشاف بعد ذلك أن نتائجهم طبيعية)، كما وهناك احتمال لظهور نتائج "سلبية خاطئة" (الأطفال حديثي الولادة الذين سجلوا نتائج طبيعية في اختبار التحري واكتشفت إصابتهم بإحدى الحالات لاحقاً).

الفحص السمعي لحديثي الولادة

توفر كل المستشفيات الفحص السمعي لحديثي الولادة أثناء المكوث في المستشفى بعد الولادة أو بالتنسيق مع مرفق آخر بعد الولادة.

يعتبر فقدان السمع الشديد واحدًا من أكثر العيوب الخلقية الكبرى شيوعًا. ويؤدي عدم اكتشاف فقدان السمع مبكرًا إلى التأثير على النمو اللغوي، والنمو الاجتماعي والوجداني، والأداء التعليمي عند الأطفال. فالاكتشاف المبكر لفقدان السمع والتدخل والعلاج المبكرين كذلك، قبل بلوغ الطفل 6 أشهر من عمره، يعد فعالاً للغاية في مساعدة النمو اللغوي، والاتصالي، والتعليمي للطفل.



. ويعد اختبار الفحص السمعي إجراء آمنًا يمكن إجراؤه في وقت قصير للغاية. وهناك طريقتان مستخدمتان لإجرائه: استجابة جذع المخ السمعية (ABR) و/أو الانبعاث الأذني السمعي (OAE) ويجرى كل منهما عندما يكون الطفل نائمًا أو ساكنًا. ثم يقوم الحاسوب بعدّ استجابات الطفل لأصوات مرسلة إليه عبر سماعات أذن صغيرة للغاية وحساب متوسطها. ومن المهم أن نتذكر أنه رغم أن العديد من الأطفال حديثي الولادة قد لا ينجحون في اجتياز فحص التحري السمعي. لا يمكن تحديد أي هؤلاء مصاب بالفعل بفقدان السمع إلا بعد إجراء المزيد من الاختبارات والتقييمات السمعية. وإذا كانت نتيجة الاختبار "يحول" (أو لم يجتز الاختبار)، فيجب الاهتمام بالتنسيق مع طبيب طفلك لإجراء المزيد من الفحوصات.

أما إذا اجتاز طفلك فحص السمع، ولكن كانت لديه عوامل تزيد من مخاطر الإصابة بفقدان السمع، يجب عليك وعلى طبيب طفلك مراقبة طفلك عن كثب. وتشمل هذه العوامل: سوابق أسرية متعلقة بمشاكل السمع، الوزن الخفيف أثناء الولادة، أو حالات مرضية معينة أخرى. ولن يتمكن التحري السمعي لحديثي الولادة من الكشف عن فقدان السمع الذي قد يحدث لاحقًا - على سبيل المثال - نتيجة لعدوى أو مرض شديد.

وإذا ثبت إصابة طفلك بفقدان السمع أو كان مشتبهًا في إصابته بذلك، يمكن لبرنامج ولاية نبراسكا للتدخل المبكر المسمى " شبكة النمو المبكر" أن يساعدك في تنسيق الخدمات بين المديريات المدرسية المحلية ومقدمي خدمات التقييم والتدخل المبكر وتقنيات الدعم.

لمزيد من المعلومات حول فحص السمع:

راجع نشرة: "هل بإمكان طفلك أن يسمع؟"، الموجودة ضمن مجموعة المطبوعات الخاصة بمولودك الجديد. إذا لم تكن قد حصلت على هذه النشرة اتصل بهاتف "برنامج ولاية نبراسكا للاكتشاف المبكر للاضطراب السمعية وعلاجها" (NE-EHDI) المبين أدناه:

للاستفسار عن "برنامج ولاية نبراسكا للاكتشاف المبكر للاضطراب السمعية وعلاجها" (NE-EHDI) اتصل "بإدارة الصحة والخدمات الإنسانية بولاية نبراسكا" على الرقم: 1-402-471-6770

للاستفسار عن برنامج التدخل المبكر بولاية نبراسكا اتصل بـ "Nebraska CHILDFIND" على الرقم 1-888-806-6287 أو قم بزيارة موقع الويب www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm

لمزيد من المعلومات حول تحريات حديثي الولادة (نقطة الدم):

للاستفسارات حول برنامج ولاية نبراسكا لتحريات حديثي الولادة اتصل بالرقم 471-6733 (402) أو 471-0374 (402). أو بالبريد الإلكتروني على newborn.screening@dhhs.ne.gov. يمكنك أيضاً زيارة موقعنا على شبكة الإنترنت على www.dhhs.ne.gov/nsp/

لطلب المزيد من كتيبات ونشرات المعلومات للوالدين:

اتصل بالرقم 1-402-471-9731 أو أرسل طلبك بالفاكس إلى "برنامج ولاية نبراسكا لفحص حديثي الولادة" (NSSP) على فاكس رقم 1-402-471-1863 أو بالبريد الإلكتروني newborn.screening@hss.ne.gov. الرجاء ذكر: كتيب دليل الوالدين (Parent's Guide booklet) أو نشرة فحص السمع (هل بإمكان طفلك أن يسمع؟ "Can Your Baby Hear?" أو طفلك بحاجة إلى تحر آخر للسمع "Your Baby Needs Another Hearing Screening"). تتوفر هذه الكتيبات والنشرات أيضاً بلغات عديدة أخرى.

لمشاهدة فيديو عن اختبارات التحري للمواليد الجدد، راجع موقع مسيرة القروش March of Dimes على الويب على العنوان www.MarchofDimes.com وانقر فوق "Newborn Screening" للعثور على رابط الفيديو.

تم طبع وتوزيع كتيب معلومات الوالدين هذا بدعم مالي مقدم من Title V ومنحة وحدة صحة الأم والطفل (Maternal and Child Health Block Grant) لبرنامج ولاية نبراسكا لتحري حديثي الولادة ولعلم الوراثة.



تلتزم إدارة الصحة والخدمات الإنسانية بولاية نبراسكا بالتميز الإيجابي/ تكافؤ فرص العمل وهي لا تنتهج نهجاً تمييزياً في تقديم المنافع أو الخدمات.