



معلومات للآباء والأمهات حول فحص حديثي الولادة الكشف المبكر عن الاضطرابات الصحية الخلقية

أولياء الأمور المحترمين،

نهنكم بميلاد طفلكم ونتمنى لكم وله كل الخير!

في الأيام الأولى من ولادة الطفل تُقدم فحوصات خاصة للكشف المبكر عن الأمراض الخلقية. وبعد المسح الموسع لحديثي الولادة للكشف عن الأمراض الوراثية الخلقية من الفحوصات الهامة جداً التي يجب أن تُجرى خلال 36-72 ساعة من لحظة ميلاد الطفل.

تُجرى الاختبارات العملية وفقاً لأحكام قانون التشخيص الجيني (GenDG) و "المبدأ التوجيهي للأطفال" الصادر عن اللجنة الاتحادية المشتركة للأطباء وصناديق التأمين الصحي (G-BA).

ولا تعتبر نتيجة اختبارات المسح تشخيصاً طبياً. يمكن أن تستبعد نتائج الاختبار إلى حد كبير الاضطرابات المعنية التي تم فحصها أو تتطلب مزيداً من الاختبارات التشخيصية في حالة الاشتباه في وجود مرض. يشمل المسح فقط بعض الأمراض الخلقية المحددة في "المبدأ التوجيهي للأطفال".

يجب سحب الدم اللازم للفحص الطبي على مدار اليوم الثاني - الثالث (36-72 ساعة) من ميلاد الطفل. إذا نُقل طفلك من العيادة أو خرج منها قبل 36 ساعة، فإن المبدأ التوجيهي يتطلب سحب عينة دم أولية وأخرى لاحقاً (على سبيل المثال من قبل القابلة أو طبيب الأطفال)، حيث أن بعض الأمراض لا يُمكن الكشف عنها بموثوقية في الساعات القليلة الأولى من عمر الطفل.

ما الذي يتم البحث عنه؟

- متلازمة الأدرينوجين التناسلية (AGS). اضطراب هرموني في قشرة الغدة الكظرية، بالطبع قد تتخذ مساراً ممياً إذا حدثت أزمة فقدان الملح
- مرض البول القيقبي (MSUD) خلل في هدم الأحماض الأمينية، قد تتخذ مساراً ممياً
- نقص البيوتينيداز خلل في استقلاب فيتامين البيوتين. إعاقة ذهنية، قد تتخذ مساراً ممياً
- خلل في دورة الكرياتينين خلل في استقلاب الأحماض الدهنية. أزمات في الاستقلاب، غيبوبة، قد تتخذ مساراً ممياً
- الجالاكتوز في الدم خلل في استقلاب سكر الحليب. الإصابة بالعمى، الإعاقة الجسدية والعقلية، قد تتخذ مساراً ممياً
- بيلية حامض الجلوتاريك النوع الأول (GA I) خلل في هدم الأحماض الأمينية. اضطرابات دائمة في الحركة وأزمات مفاجئة في الأيض
- قصور في الغدة الدرقية قصور خلقي في الغدة الدرقية. اضطراب شديد في النمو العقلي والجسدي
- حامض الدم الأيزوفاليريك (IVA) خلل في هدم الأحماض الأمينية. الإعاقة الذهنية، الغيبوبة
- نقص هيدروجينز 3 - هيدروكسي أسيل - CoA طويل السلسلة (LCHAD) و نقص نازعة الهيدروجين أسيل 3 - طويل السلسلة جداً (VLCAD) خلل في استقلاب الأحماض الدهنية طويلة السلسلة.

أزمات في الاستقلاب، غيبوبة، وهن في العضلات وضعف في عضلة القلب، قد تتخذ مساراً ممياً

• نقص نازعة هيدروجين أسيل - الإنزيم المشترك A متوسط السلسلة (MCAD) خلل في الحصول على الطاقة من الأحماض الدهنية. أزمات في الاستقلاب، غيبوبة، قد تتخذ مساراً ممياً

• بيلة الفينيل كيتون (PKU/HPA) خلل في استقلاب الحمض الأميني فينيل ألانين. تشنج، نوبات تشنج، إعاقة ذهنية

• تيروسين الدم من النوع الأول (فرط تيروسين الدم) اضطراب في هدم استقلاب التيروسين. ضعف الكبد، سرطان الكبد، اليرقان (الصفراء)، النزيف، فقر الدم، يمكن أن تتخذ مساراً صعباً وحتى مميت

• نقص المناعة الشديد المركب (SCID) الافتقار التام للدفاع المناعي: قابلية عالية للإصابة بالعدوى بالاقتران مع مضاعفات العدوى حتى في مرحلة الطفولة

• ضمور العضلات الشوكي (SMA) عيب جيني. ضعف العضلات المترابدين، انخفاض في المهارات الحركية، ضعف وظائف الرئة

• أمراض الخلايا المنجلية (HbS) مرض في خلايا الدم الحمراء. فقر الدم، نقص الأكسجين، انسداد الأوعية الدموية، الأم، التهابات، تلف الأعضاء

حوالي طفل واحد من كل 1000 طفل يُصاب بهذه الأمراض. ومن المحتمل ألا تظهر على الأطفال بعد ولادتهم بفترة قصيرة أية أعراض تدل على المرض. يُمكن من خلال تلقي العلاج في الوقت المناسب الحماية من النتائج الخطيرة لهذا المرض.

ماذا يحدث إذا دلت الفحوصات الطبية على وجود مرض؟

بدايةً، يلزم إجراء فحص مفصل للطفل عند طبيب الأطفال أو في عيادة الأطفال المتخصصة. وخلال ذلك يتم في الغالب فحص الدم أو البول.

جميع عيوب الاستقلاب واضطرابات الغدد الصماء ونقص المناعة المذكورة أعلاه خلقية وبالتالي لا يمكن علاجها في بعض الحالات. ومع ذلك، يمكن تجنب آثار هذه الاضطرابات الخلقية أو الحد منها على الأقل بالعلاج المبكر. يتكون العلاج من نظام غذائي خاص و / أو تناول بعض الأدوية، على سبيل المثال.

من الذي يتسلم نتائج الفحوصات المعملية؟

نتائج التحليل سرية للغاية. تخضع نتيجة الفحص إلى واجب الكتمان الطبي ولا يجوز نقلها إلى جهات خارجية دون موافقتك. يرسل معمل الفحص النتائج إلى المرسل (على سبيل المثال، عيادة الولادة أو عيادة الأطفال أو عيادة الطبيب). بتصريح منك، يمكن لطبيب الأطفال أيضاً طلب نسخة من النتائج.

ما الذي يحدث مع بقايا عينة الدم؟

سيتم إتلاف ورق الترشيح الذي يحتوي على قطرات دم طفلك بعد الفحوصات أو أي فحوصات متابعة ضرورية.

تكاليف الفحص

تعتبر فحوصات مسح حديثي الولادة من خدمات التأمين الطبي القانوني. يتلقى مرضى العيادة الذين لديهم خدمات اختيارية ("العلاج لدي كبير أطباء") ومرضى العيادات الخارجية الخاصة ودافعي التكاليف فاتورة للعناصر الفردية وفقاً لجدول رسوم الأطباء (GOÄ). غالباً ما تقوم شركات التأمين و / أو مكتب الإعانات بسداد التكاليف بصورة جزئية على الأقل وفقاً لتعريفات الخدمات المؤمنة.

لإجراء مسح حديثي الولادة ومسح الكشف عن التليف الكيسي والأمراض المستهدفة الأخرى (دراسة)

يُرجى الشطب على ما لا ينطبق:

الاسم: _____

تاريخ الميلاد: _____

حصلت على المعلومات الكافية حول الفحوصات وأخذت ما يكفي من الوقت للتفكير في الأمر.

لقد قرأت "معلومات الوالدين حول مسح التليف الكيسي وحديثي الولادة" (النص المجاور والظاهر). كانت لدي الفرصة لطرح الأسئلة حول الفحوصات الموصوفة هناك وإجراءاتها.

وحصلت على نسخة من معلومات الوالدين. ويمكنني التراجع عن إجراء الفحوصات في أي وقت. في هذه الحالة لن تُجرى الفحوصات أو سيتم إيقافها.

أوافق على قيام مركز متخصص بالاتصال بي مباشرة في حالة الاشتباه في وجود مرض. أوافق على نقل البيانات الشخصية المطلوبة لهذا الغرض. أوافق على إرسال نتائج الفحوصات الإضافية إلى معمل الفحص في حالة كانت هناك نتيجة غير طبيعية.

أدرك أنه في حالة رفضي لمسح حديثي الولادة، لن يمكن التعرف على المرض الموجود وعلاجه إلا في وقت لاحق.

التاريخ، توقيع الوصي القانوني

قام بالشرح الطبي:



معلومات للآباء والأمهات حول مسح التليف الكيسي الكشف المبكر عن التليف الكيسي/تلزج المخاط (CF)

أولياء الأمور المحترمين،

في نفس توقيت الفحص الموسع لحديثي الولادة، سيُعرض عليك فحص الكشف المبكر للتليف الكيسي لطفلك.

ما هو التليف الكيسي؟

التليف الكيسي (ويسمى أيضًا تلزج المخاط (CF)) هو مرض وراثي يصيب ما يقرب من 1 من بين 3300 طفل. يؤدي التعبير الجيني إلى خلل في تبادل الأملاح في الخلايا الغدية. وهذا بدوره هو سبب تكون المخاط اللزج في الشعب الهوائية والأعضاء الأخرى، والتي تلتهم بشكل دائم نتيجة لذلك. غالبًا ما يتم تقييد وظيفة البنكرياس. ونتيجة لذلك، يعاني الأطفال المصابون في كثير من الأحيان من نقص الوزن وسوء النمو. وفي الحالات الشديدة، يمكن أن تتأثر وظيفة الرئة بشكل بالغ نتيجة الالتهاب الرئوي الحاد المتكرر.

كيف يمكن علاج التليف الكيسي؟

لا يوجد في الوقت الحالي علاج مداوي للتليف الكيسي. إلا أنه يمكن تحسين أعراض المرض أو تخفيفها من خلال

الأساليب العلاجية المختلفة، بحيث يزداد متوسط العمر المتوقع لمرضى التليف الكيسي بشكل مستمر. يتكون علاج التليف الكيسي من الاستنشاق والعلاج الطبيعي، واتباع نظام غذائي عالي السعرات الحرارية بشكل خاص والأدوية. علاوة على ذلك فإن الرعاية في المنشآت المتخصصة لمرضى التليف الكيسي هو أمر مفيد من أجل التمكن من معالجة التغيرات المرضية في الوقت المناسب.

لماذا يعد الفحص التسلسلي

للتليف الكيسي أمرًا مفيدًا؟

من خلال التشخيص المبكر وبدء العلاج المبكر، يمكن تحسين النمو البدني للأطفال المصابين. وهذا يزيد أيضًا من فرصة التمتع بحياة أطول وأكثر صحة.

كيف يتم إجراء فحص التليف الكيسي؟

في المعتاد لا يلزم أخذ عينة دم إضافية لفحص التليف الكيسي. ويتم إجراء تحليل جيني جزئي أيضًا في حوالي فحص واحد من كل 1000 فحص.

ولذلك يلزم وفقًا للمعايير القانونية تقديم توضيح طبي قبل فحص التليف الكيسي. إذا تم الإشراف على الولادة من خلال قابلة، فيمكن لطبيبة أو طبيب الأطفال أن يعرض عن الفحص التسلسلي للتليف الكيسي حتى الفحص الطبي الوقائي U3.

كيف سيتم إعلامك بنتيجة الفحص وماذا سيحدث بعد ذلك؟

سيبلغ المختبر مرسل عينة الدم بالنتيجة في غضون 14 يومًا، وسيتم إخطارك بالنتيجة الطبيعية فقط من قبل المرسل بناءً على طلبك الصريح. إذا كانت النتيجة غير طبيعية، فسيتم إبلاغك مباشرة من قبل مركز متخصص أو المرسل وسيتم مناقشة الإجراءات الأخرى معك.

تكاليف الفحص

كما هو الحال مع الفحص الموسع لحديثي الولادة، انظر أذناه.

معلومات للوالدين عن الأمراض المستهدفة الأخرى (دراسة)

المشاركة في هذه الدراسة طوعية. يمكن سحب موافقتك في أي وقت دون إبداء الأسباب ودون أي مساوئ لك أو لطفلك، يرجى توضيح ذلك كتابةً للمختبر. من خلال المشاركة، فإنك توافق على أنه يمكن تقييم البيانات التي تم الحصول عليها للأغراض العلمية.

فرط ميثيونينامي، بيلة هوموسستينية

اضطرابات في التمثيل الغذائي للبروتين، التأثير السلبي على الأنسجة المختلفة والعين والجهاز العصبي المركزي والأنسجة الهيكلية والضامة والأوعية، وأحيانًا مع انسداد الأوعية على نحو يهدد الحياة (الجلطات). العلاج: حمية غذائية، أدوية، فيتامينات

نقص أرجينينوسكسينات - لياز

يؤدي اضطراب نادر في استقلاب الأحماض الأمينية إلى زيادة نقص الأمونيا والأرجينين، وأعراض مثل انخفاض ضغط الدم، توقف النمو، القيء، الاضطرابات السلوكية والغيوبية التي تهدد الحياة. العلاج: نظام غذائي منخفض البروتين، أرجينين، أدوية

ديكربوكسيلاز الأحماض الأمينية L العطرية (AADC)

يؤدي نقص الإنزيم ونقص الدوبامين والسيروتونين والأدرينالين والنورادرينالين إلى الاضطرابات الحركية وانخفاض ضغط الدم العضلي الناتج عن الجذع وخلل التوتر العضلي وتأخر النمو الشامل

تكاليف الفحص

مجانيًا في إطار الدراسة

عطب ناقل الكارنيتين

اختلال امتصاص الكارنيتين مع تقدم بطن في ضعف عضلة القلب وضعف العضلات، نقص سكر الدم، فشل الكبد. العلاج: إعطاء الكارنيتين

وجود السيترولين في الدم

خلل في تكسر البروتينات، تشنجات عصبية، ضعف الشرب، أزمات تهدد الحياة (غيوبية). العلاج: نظام غذائي منخفض البروتين، أدوية

نقص 3-هيدروكسي-3-ميثيل جلوتاريل-التميم الإنزيمي A-لياز

اختلالات في تكوين الكيتونات كمصدر للطاقة، ضعف الشرب، القيء، نقص السكر في الدم، زيادة حمض الدم، فقدان الوعي، الغيبوبة التي تهدد الحياة. العلاج: تجنب مراحل (التجوية) التقويفية

احمضاض الدم البروبيونيك

يؤدي خلل تكسير الأحماض الأمينية إلى ضعف الشرب والقيء وزيادة حمض الدم والتشنجات العصبية والغيوبية التي تهدد الحياة. العلاج: نظام غذائي منخفض البروتين، أدوية

نقص نازعة هيدروجين أسيل- التميم الإنزيمي A المتعدد

(جلوتاراسيدوريا من النوع الثاني)

خلل تكسير الأحماض الأمينية والأحماض الدهنية، ضعف الشرب، القيء، زيادة حمض الدم، اضطرابات وظيفة القلب، الغيبوبة التي تهدد الحياة. العلاج: حمية غذائية، أدوية

بيلة حمض الميثيل واضطرابات

التمثيل الغذائي لفيتامين B12

خلل خلقي لتكسير البروتين أو بسبب نقص فيتامين B12 في الأم (اضطراب امتصاص فيتامين B12، نظام غذائي نباتي)، زيادة سريعة في ضعف الشرب، القيء، زيادة حمض الدم، تشنجات عصبية وغيوبية تهدد الحياة. العلاج: نظام غذائي منخفض البروتين، فيتامين B12

اضطرابات إعادة الميثيل (MTHFR, CbID, CblE, CblG)

عيوب في تكوين الأحماض الأمينية ميثيونين، أزمات عصبية، بعضها يحدث لاحقًا، إعاقات ذهنية شديدة، اضطرابات في تكوين الدم. العلاج: فيتامينات، أدوية