المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

برنامج الفحص المبكر للمواليد

أمراض التمثيل الغذائي

National Newborn Screening Program

قسم طب الأطفال – وحدة الأمراض الوراثية

التي يجب إتباعها المتعلقة بالعلاج وقد يستدعي ذلك إجراء فحوصات لمعرفة المزيد عن المشكلة والتأكد من عدم وجود خطورة على الطفل .

هل يشمل جميع الأمراض؟

هذا الفحص سوف يكشف بإذن الله عن ثمانية عشر منها ولذلك لا يكشف عنها كلها. كما أن هذا الفحص يعتمد على عدة أمور فعلا سبيل المثال قد تكون نتيجة غير مطابقة للواقع مع اختلاف عمر الطفل ووزنه وأخذ كفاية من الحليب او تناول الطفل بعض العقاقير ونقل إليه دم حديثًا. هذه الأمور قد تعطي نتائج مخالفة للواقع ولذلك فمن المهم مراجعة الطبيب عند حدوث أي أمرا غير طبيعي لطفلك .

كيف أساعد المستشفى للاعتناء بطفلي؟

أن حضورك بشكل سريع للمستشفى عند الاتصال بكم لإعادة التحليل يختصر الكثير من الوقت لكي يتم بشكل سريع التحقق من النتيجة النهائية للفحص الثاني. ولو -لا قدر الله -كان طفلك مصابًا فان تقديم العناية الطبية اللازمة بأقصى سرعة قد يحميه بإذن الله من الكثير من المصاعب. إذا لم يكن لديك تلفون أو جوال، فاحرص على ترك تلفون احد أقربائك أو جيرانك ليتسنى الاتصال بهم. كما لا تنسى تحديث أرقام اتصالك في قسم التسجيل عند انتقالك إلى منزل جديد بعد الولادة حتى يسهل على المنسقة الوصول اليكم بشكل سريع لو لزم الأمر. لا تنسى أن الوقت مهم والساعة قد تعني الكثير لصحة طفلك.

الأمراض التي يشملها الفحص

مرض الفينايل كيتونيوريا PKU	مرض ارتفاع الحمض القولاتيري GLWAIC ACIDEMIA
مرض بولة السكرة المحروقة MSU	مرض اكسدة الاحماض الدهنية المتوسطة
مرض دورة اليوريا نتيجة نقص انزيم الارجينينوسكسناز	مرض ارتفاع الحمض المالوني MMA
مرض دورة اليوريا نتيجة انزيم الاجنينوسينثيتاز	مرض ارتفاع الحمض البروبيوني PA
مرض خلل في انتاج الكيتون نتيجة نقص انزيم HMGCOA lyase	مرض ارتفاع سكر الجلاكتوز Gulactosemia
مرض ارتفاع الحمض الايزوفاليري ISOVPLAIC ACIDEMIA	مرض خلل في الاستفادة من فيتامين ب ٧ (البيوتين)
مرض خلل في تكسير الكيتون نتيجة نقص انزيم البيتاكيتوثيولاز	مرض نقص انزيم ميثيل كروتونيل كوا كاربوكسيلاز
مرض اكسدة الأحماض الدهنية الطويلة جداً (VLCAD)	مرض الهوموسيستينيوريا
مرض نقص الغدة الدرقية الخلقي	مرض تضخم الغدة الكظرية الخلقي

مدينة الملك عبد العزيز الطبية – الرياض

قسم طب الأطفال / وحدة الأمراض الوراثية

هاتف ١١١١-٨٠١ فرعي ٥٣٥٧٣ / ٥٣٥٧١

الرمز الداخلي (١٩٤٠)

ص. ب ٢٢٤٩٠ الرياض ١١٤٢٦

بريد إلكتروني peds1@ngha.med.sa

موقع الإنترنت : www.ngha.med.sa

تشير الدراسات الى أن معظم الأطفال يولدون بصحة جيدة، ونادرا مايعانون من أمراض تؤثر على حياتهم، ولكن هناك فئة قليلة قد تصاب بامراض تؤثر على صحتهم. ولذلك قامت العديد من الدول لإنشاء برامج تختص بفحص حديثي الولادة للكشف المبكر عنها الأمراض. وهذه الامراض هي امراض التثميل الغذائي ونقص الغدة الدرقية وتضخم الغدة الكظرية الخلقي.

ماهي أمراض التمثيل الغذائي ؟

أمراض التّمثيل الغذائيّ هي مجموعة من الأمراض التي تتميز في العادة بتراكم مواد كيميائية ينتجها الجسم بشكل طبيعي نتيجه لخلل كيميائي وراثي او نتيجة نقص انزيمات معينة تؤثر على صحة الطفل وتتفاوت شدتها حسب نوع المرض. وللأسف فان المواليد عن الولادة لا تظهر عليهم علامة تساعد في اكتشاف الاصابة الى بعد الرضاعة بعدة ايام او اسابيع. و لكن بحمد الله فعن طريق إجراء فحص على قطرات قليلة من الدم من قدم الطفل يمكن الكشف عن البعض منها. ومن ثم يتم تقديم العلاج المناسب في وقت مبكر وقبل أن تحدث المضاعفات.

ماهي أعراض أمراض التمثيل الغذائي؟

إن الاعراض متفاوته بشكل كبير يصعب ذكرها في هذه العجالة ولكن قد يكون أهم عارض هو تقلب حالة المريض من حالة الصحة الى حالة المرض والتأرجح في ما بينها، أو فقدان أحد القدرات أو المهارات التي كان يتقنها الطفل والى أعراض أخرى مثل:

- الخمول والغيبوبه.
- التهاب في الدم.
- إصفرار لون الجلد.
- انقطاع التنفس أو صعوبة التنفس.
- ارتخاء العضلات.
- نوبات من التشنج.
- ظهور رائحة غريبة من الجسم.

لا يوجد مصاب في عائلتي فهل احتاج لهذه الفحص؟

إن هذا يعزز فرصة أن يكون طفلك سليم ولا يعاني بإذن الله من هذه الأمراض. ولكن هناك بعض المواليد الذين ثبت إصابتهم بهذه الأمراض ولم يكن هناك أي تاريخ سابق في العائلة يوحي بوجود هذا المرض في العائلة. ولذلك يصبح لزاما أجراء هذا الفحص على جميع المواليد بدون استثناء.

ولكن يبدوا طفلي سليم؟ هل هذا الفحص ضروري؟

نعم ضروري فمعظم الأطفال المصابين بأمراض التمثيل الغذائي يبدون بصحة ولا تظهر عليهم أية أعراض في البداية. ففي كل مرض من أمراض التمثيل الغذائي يوجد خلل كيميائي غير ظاهر للعيان. وبقياس هذا الخلل الكيميائي ومن ثم تنبيه الطبيب إلى تقديم الرعاية الطبية المناسبة قبل فوات الأوان و قبل أن يؤدي المرض إلى مشاكل مستديمة لا قد الله.

هل هذه الفحوصات مضمونة ؟

بالرغم أن الكثير من أمراض التّمثيل الغذائي يمكن الكشف عنها بهذا الفحص الا انه يجب أن تعرف أنه لا يمكن تحت أيّ ظرف التأكد بشكل جازم عن طريق فحص المواليد من إصابة أو عدم إصابة المولود. الهدف من إجراء فحص المواليد هو القيام بالمسح الشامل لكل المواليد و هذا لا يعني بأي شكل القيام بالكشف المؤكد لهذه الأمراض.

كيف يجرى الفحص؟

تؤخذ بضع قطرات من دم الطفل عن طريق وخز مؤخرة القدم بإبرة طبية صغيرة ثم توضع نقاط الدم على ورق مرشح خاص ثم يرسل إلى مختبر متخصص. وللعلم يجب إجراء هذا التحليل قبل الخروج مباشرة من المستشفى.

متى تظهر للنّتائج ؟

تظهر خلال بضعة ايام. ونظرا لكثرة المواليد فان منسق برنامج الفحص لن يتصل على الاهل اذا كانت التحاليل في المعدلات الطبيعية. ولكن سوف تتصل بك منسقة البرنامج فقط في حالة رغبة المستشفى في إعادة التحليل للتأكد من سلامة طفلك أو الاشتباه في الاصابة. ولذلك من المهم ترك عنوانك ورقم هواتفك في قسم تسجيل المرضى في الحاسب الآلي لكي يتسنى للمنسقة الوصول إليكم بأسرع وقت. إن أمراض التمثيل الغذائي أمراض حساسة جدًا والوقت مهم بشكل أكثر من ما تتصور. للمعلومية أن معظم الأسباب التي تستدعي إعادة إجراء التحليل هو لأن العينة الأولى لم يكن الدم فيها كافيًا لإجراء الفحص أو ان النتيجة لم تكن قطعية والاشتباه في الاصابة غير مؤكد ولكن لا يمكن الجزم بدون اعادة الفحص.

إذا اعيد التحليل هل يعني أن طفلي مصاب؟

ليس بالضرورة. قد يحتاج إعادة التحليل لعدة أسباب أكثرها ناجّة عن عدم كفاية الدم في العينة الأولى ولذلك طلب المختبر أعادتها. فهذا لا يعني تلقائيًا ان الطفل لدية مشكلة. في بعض الأحيان وعندما تبين نتائج التحاليل الأولية احتمال وجود مشكلة فان النتيجة لا تكون نهائيه وأكيدة. ولذلك يطلب إجراء تحليل تأكيدي. بشكل عام إن التحليل الثاني هو التحليل النهائي في تحديد وجود أو عدم وجود مشكلة وفي ذلك الوقت سوف يحدثك الطبيب عن الأمور