

ابنكم و فحص الأطفال حديثي الولادة دليل للآباء

الأهالي الأعزاء! يقدم إقليم توسكانا لأطفالكم فرصة إدماجهم مجاناً في برنامج فحص الأطفال حديثي الولادة.

ما هو فحص الأطفال حديثي الولادة؟

في إطار برامج الطب الوقائي، يتم منح جميع الأطفال حديثي الولادة فحوصاً مجانية بسيطة تسمح بالكشف المبكر عن بعض الأمراض الخلقية. القانون الوطني ١٠٤ ١٩٩٢/٠٢/٠٥ ينص على فحص بيلة الفينيل كيتون (phenylketonuria)، قصور الغدة الدرقية الخلقى (ipotiroidismo) والتليف الكيسي (cistica fibrosi). وقد أدخلت أيضاً منطقة توسكانا منذ عام ٢٠٠٤، الفحص الأيضي الموسع لأكثر من أربعين نوعاً من الأمراض الأيضية. ينص القانون الوطني ٢٠١٦/١٦٧ على جعل مثل هذا الفحص إجبارياً على جميع الأطفال حديثي الولادة. وقد وسع القرار الإقليمي ٢٠١٨/٩٠٩ الفحص ليشمل ثلاثة أمراض مثل اضطرابات التخزين الليزوزومية والعوز المناعي المشترك الشديد.

ما الغرض من فحص الأطفال حديثي الولادة؟

الهدف من فحص الأطفال حديثي الولادة هو الكشف عن بعض الأمراض الخلقية في وقت مبكر وبالتالي منع أو الحد من الأضرار الخطيرة التي تسببها هذه الأمراض وضمان استفادة أكبر عدد من الأطفال المصابين بنوعية حياة جيدة مع التعجيل ببدا العلاجات المحددة.

اختبار بسيط يمكن أن ينقذ حياة طفلك

كيف يتم ذلك؟

يتم تحليل قطرات الدم التي يتم جمعها من خلال وخز كعب الوليد بين 48 و 72 ساعة من العمر. ترسب قطرات الدم على ورق مصاص خاص تعلق عليه بطاقة تظهر بيانات الطفل. بالنسبة للرضع الذين يقل وزنهم عن 1800 غرام، يلزم إجراء ثلاث عمليات سحب الدم، في 48 ساعة في 14 و 30 يوماً. يتم إرسال البطاقة إلى مستشفى جامعة ماير (Meyer) حيث يتم إجراء الفحوصات لجميع الذين ولدوا في توسكانا. يحفظ Meyer AOU قطرات الدم التي تم جمعها لمدة عشر سنوات.

متى تعرف النتائج؟

إذا كانت تحاليل الطفل إيجابية بالنسبة لأحد إختبارات الأمراض التي تم فحصها، سيتم استدعاؤه من نقطة الولادة أو من مركز الفحص لإجراء المزيد من الاختبارات. لا يتم تبليغ النتائج الطبيعية، لذلك إذا لم يتم استدعاؤك فهذا يعني أن جميع الاختبارات كانت سلبية.

انتباه: استدعاؤكم لا يعني أن الطفل مريض ولكن أن هناك فقط حاجة لمزيد من الفحوصات

ما هي الأمراض التي يتم الكشف عنها عن طريق الفحص؟

بيلة الفينيل كيتون وغيرها من الأمراض الأيضية

تعتبر بيلة الفينيل كيتون أول مرض استقلابي يخضع للفحص لدى الأطفال حديثي الولادة. يرجع هذا المرض إلى خلل وراثي خلقي في الأنزيم الذي يحدد تراكم فينيل ألانين في الجسم، وهو أحد مكونات البروتينات و يعد تراكم الفينيل ألانين ساماً للدماغ. يتكون العلاج من نظام غذائي خاص قليل الفينيل ألانين لكي يتيح التطور العقلي الطبيعي والنمو السليم. في بعض الحالات، يمكن أيضاً اللجوء إلى العلاج عن طريق الأدوية.

بالإضافة إلى بيلة الفينيل كيتون، فإن هذا الفحص قادر على تحديد أكثر من أربعين نوعاً من الأمراض الأيضية وذلك باستخدام أجهزة معقدة تسمى مقياس الطيف الكتلي (MS / LC-MS). الأمراض الاستقلابية هي مجموعة كبيرة من الأمراض الوراثية الناتجة عن خلل في جينات عملية الأيض. قد تظهر الأعراض خلال الأيام القليلة الأولى من الحياة، ولكن في كثير من الأحيان خلال السنة الأولى أو في وقت لاحق، أي حتى في مرحلة البلوغ. إذا لم يتم علاج هذه الأمراض بشكل كافٍ، يمكن أن تؤثر على الأعضاء والأنظمة المختلفة مثل الجهاز العصبي المركزي والقلب والكبد والكليتين والجلد، إلخ. في بعض الحالات، يمكن أن يتسبب المرض في الموت المفاجئ (Sids) أو ما يسمى بـ "متلازمة موت المهد المفاجئ".

كلما كان تشخيص المرض مبكراً لدى الأطفال الرضع المصابين، خصوصاً قبل ظهور الأعراض، كلما كان بالإمكان اعتماد علاج بالحمية و بالدواء (العلاج الغذائي و / أو الدوائي) وبالتالي تحسين حالة نوعية حياة الطفل الرضيع و أيضاً تحسين

توقّعات صيرورة المرض على المدى البعيد. الأمراض الأيضية التي تخضع لفحص الأطفال حديثي الولادة هي: مرض خلل في عملية التمثيل الغذائي للأحماض الأمينية ، خلل في عملية التمثيل الغذائي للأحماض العضوية ، خلل في دورة اليوريا، خلل بيتا أكسدة الأحماض الدهنية. (تقدر نسبة حدوث الأمراض الأيضية بحوالي 1 من كل 2000 ولادة).

نقص البيوتينيداز

وهو اضطراب خلقي في عملية التمثيل الغذائي لفيتامين البيوتين، مما يؤدي إلى خلل متعدد في الكربوكسيلاز. تتنوع أعراض هذا المرض وقد تشمل التخلف العقلي، التشنجات، نقص المناعة وتقرحات الجلد. يمكننا بواسطة فحص الطفل حديث الولادة، تقييم نشاط إنزيم البيوتينيداز. يعتمد العلاج على أخذ البيوتين عن طريق الفم.

قصور الغدة الدرقية الخلقي

يرجع المرض إلى عدم أو نقص في إنتاج هرمونات الغدة الدرقية اللازمة لتنمية ونضج الدماغ وكذلك للنمو الطبيعي للطفل. يكون العلاج الأساسي بإعطاء هرمون الثيروكسين عن طريق الفم و يسمح التشخيص المبكر والعلاج بالنمو الطبيعي للطفل. (تقدر نسبة حدوث قصور الغدة الدرقية الخلقي بحوالي 1 من كل 1500 ولادة).

وجود الجالاكتوز في الدم

يرجع هذا المرض إلى خلل وراثي يسبب تراكمًا في الجسم لمادة الجالاكتوز المشتقة من أيض الكربوهيدرات مع حدوث تأثيرات سامة على الأعضاء المختلفة مثل الكبد والعين. يمكن العلاج المبكر باستخدام حمية خالية من الجالاكتوز من تحسين كبير في النمو النفسي والجسدي.

التليف الكيسي

هو أحد الأمراض الوراثية الناتجة عن خلل جيني ويمكن أن يتسبب، بطريقة متنوعة جدا و حسب كل فرد على حدة ، في مشاكل في النمو والجهاز التنفسي. يعتمد فحص حديثي الولادة على قياس مادة التربسين في الدم، مع الأخذ بعين الاعتبار أن نتيجة التحاليل يمكن أن تتغير بشكل متكرر و يتطلب تفسيرها مزيداً من الفحوصات. يسمح التشخيص عند المواليد الجدد، وقبل ظهور الأعراض، بمنع بعض المضاعفات وتحسين التطور السريري ؛ كما يسمح بتقديم المشورة الوراثية للعائلة. بالإضافة إلى علاج الأعراض، توجد لدينا الآن العقاقير التي تؤثر مباشرة على الخلل الأصلي و الكافية لعدد متزايد من الأطفال. (تقدر نسبة حدوث مرض التليف الكيسي بحوالي 1 من كل 4000 ولادة). في سياق فحص التليف الكيسي، من الممكن، بناءً على النتائج وفي عدد محدود جداً من الأطفال، إجراء تحليل جيني معمق (الاختبار الجيني) والذي سيتطلب موافقتك عليه في وقت أخذ عينات الدم.

أمراض التخزين الليزوزومية (LSD)

ترجع أمراض التخزين الليزوزومية أو ما يعرف ب (LSD) إلى عيوب وراثية في الإنزيمات الليزوزومية تؤدي إلى تراكم المواد في جسيمات الأعضاء والأنسجة. تعتبر هذه الأمراض تصاعديّة أي أنها تنمو وتتفاقم بلا توقف، ويمكن أن تسبب إعاقة شديدة أو موتاً يحتمل أن يكون مبكراً. لدينا أكثر من خمسين نوعاً من LSDs معروفة و تتميز بتنوع شديد حسب وقت ظهور و بداية المرض، أعراضه، دورة التطور السريري للمرض وشدته وحتى داخل نفس المرض أو الخلل الإنزيمي/ الوراثي. الأمراض المدرجة في فحص الأطفال حديثي الولادة، عن طريق قياس النشاط الأنزيمي على قطرة دم هي ثلاثة: مرض بومبي، مرض فابري و أخيراً داء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول. يعتبر العلاج ببدائل الإنزيم العلاج المتاح لهذه الأمراض والذي غير التاريخ الطبيعي للأمراض السالف ذكرها كما نجح أيضا في تغيير نوعية و متوسط العمر المتوقع للمرضى. في حالة التشخيص بواسطة فحص حديثي الولادة ، قد يختلف وقت بدء العلاج حسب الخلل الأنزيمي / الجيني والنمط الظاهري السريري.

مرض بومبي

هذا المرض ناتج عن نقص حمض ألفا غلوكوزيداز الليزوزومي الذي يؤدي إلى تراكم الجليكوجين في الجهاز العضلي القلبي والهيكلي العظمي و جهاز العضلة الملساء. تختلف مظاهر وأعراض مرض بومبي حسب سن المريض حين ظهور المرض (مرحلة الطفولة، أو مرحلة الشباب أو مرحلة البلوغ) وكذلك حسب تطور و شدة المرض في العضلة المصابة.

مرض فابري

وهو ناتج عن نقص إنزيم غالاكتوزيداز ألفا الذي يؤدي إلى تراكم الشحومات السيفنغولية السكرية (glicosfingolipidi)، و تركيزها خصوصا في الكليتين والقلب والجهاز العصبي مع التسبب في القصور الكلوي، اعتلال عضلة القلب أو السكتة الدماغية. فحص الأطفال حديثي الولادة بشكل عام لا يسمح بتشخيص هذا المرض لدى الإناث.

داء عديد السكاريد المخاطية من النوع الأول وهو ناتج عن نقص في إنزيم α -iduronidase الذي يؤدي إلى تراكم عديدات السكاريد المخاطية ، خاصة في الكبد والعظام والعين والجهاز العصبي. في بعض الحالات ، يمكن أن ينصح بزرع الخلايا الجذعية المكونة للدم.

عوز المناعة المشترك الشديد (SCID)

أمراض نقص المناعة الشديد هي مجموعة كبيرة من الأمراض النادرة (نعرف منها اليوم أكثر من مائتي نوع) و تتميز جميعها بنقص في جهاز المناعة. يبدو أن الأطفال الذين يعانون من نقص المناعة الوراثي الشديد (SCID) يتمتعون بصحة جيدة بعد ولادتهم. ومع ذلك وبسبب الخلل الخطير في جهاز المناعة الذي لا يسمح لهم بالدفاع عن أنفسهم من الأمراض المعدية، يمكن أن يعانون مبكراً من ضرر لا رجعة فيه أو أن يموتوا بسبب عدوى تعتبر عادية بالنسبة للأطفال الذين لديهم نظام مناعة طبيعي. فحص حديثي الولادة يمكننا بتشخيص مرض SCID في الأيام الأولى من حياة الطفل وبعد ذلك، وفي حالة ما إذا كان هناك شك في وجود مرض نقص المناعة الشديد، نبدأ العلاج فوراً لحماية الرضيع من جميع الأمراض المعدية المحتملة. يتم الفحص عن طريق البحث عن جزيئات تسمى TREC في قطرة من دم الطفل. تعتبر الجزيئات (T cell receptor excision) (circles TREC) جزيئات صغيرة يتم إنتاجها أثناء تطور ونضج الخلايا T التي لها دور مهم في وظيفة جهاز المناعة.

إذا تم التأكد من تشخيص عيب خلقي، تتم مرافقة الطفل ووالديه في مسار الرعاية بطريقة منسقة من قبل Meyer AOU ، بالتزامن مع مكان الولادة الإقليمي، طبيب الأطفال والمراكز الطبية المتخصصة في علاج المرض الذي تم تشخيصه بالتحديد.

يعتبر مستشفى جامعة ماير - فلورنسا مركز وحدة التحكم في بيانات برنامج فحص الأطفال حديثي الولادة و لمزيد من المعلومات حول كيفية معالجة البيانات ، يمكنكم مراجعة المعلومات الموجودة على موقع المستشفى على شبكة الإنترنت: www.meyer.it

لمزيد من المعلومات، يمكنكم التوجه إلى:

AOU Meyer

Pieraccini, 24 - 50139 Firenze viale Gaetano

الهاتف: 055 5662766

من الاثنين إلى الجمعة ، من الساعة 12:00 إلى الساعة 13:00

screening@meyer.it

www.meyer.it