

طفلك والفحص الطبي لحديثي الولادة

أعزائي الوالدين،

تُقدّم منطقة توسكانا لطفلكم فرصة مجانية للانضمام إلى برنامج الفحص الطبي لحديثي الولادة.

ما هو الفحص الطبي لحديثي الولادة؟

في إطار برامج الطب الوقائي، يخضع جميع الأطفال حديثي الولادة لفحوصات بسيطة ومجانية تهدف إلى الكشف المبكر عن بعض الأمراض الخلقية. وقد نصّ القانون الوطني رقم 104 بتاريخ 1992/02/05 على إجراء الفحص للكشف عن الفينيل كيتون يوريا، قصور الغدة الدرقية الخلقى، والتليف الكيسي. منذ عام 2004، أدرجت منطقة توسكانا أيضًا الفحص الموسّع للأمراض الأيضية، والذي يشمل أكثر من أربعين مرضًا أيضًا. وقد جعل القانون الوطني رقم 167 لسنة 2016 هذه الفحوصات إلزامية لجميع المواليد في إيطاليا. وبموجب القرار الإقليمي رقم 909 لسنة 2018، وسّعت منطقة توسكانا نطاق الفحص ليشمل ثلاث أمراض ناتجة عن تراكم الليزوزومات، بالإضافة إلى حالات نقص المناعة الخلقية الشديدة والمركبة. كما أدرج القرار الإقليمي رقم 796 لسنة 2021 الفحص الطبي لحديثي الولادة للكشف عن ضمور العضلات الشوكي (SMA). وفي عام 2025، وبموجب القرار الإقليمي رقم 1149، تم توسيع قائمة الأمراض المشمولة بالفحص الطبي لحديثي الولادة لتشمل أنواعًا إضافية من نقص المناعة والأمراض الأيضية، بما في ذلك بعض الأمراض الليزوزومية.

لماذا يُجرى الفحص الطبي لحديثي الولادة؟

يهدف الفحص الطبي لحديثي الولادة إلى الكشف المبكر، قبل ظهور الأعراض، عن بعض الأمراض الخلقية، ومن خلال بدء العلاج المناسب بسرعة، يمكن الوقاية من الأضرار الخطيرة المرتبطة بهذه الأمراض أو الحد منها.

كيف يتم إجراء الفحص؟

يتم تحليل قطرات من الدم تُجمع من خلال وخزة صغيرة في كعب الطفل بين 48 و72 ساعة من عمره. تُوضع قطرات الدم على ورقة ماصة خاصة مثبتة على بطاقة تحتوي على بيانات المولود. يُجرى سحب عينات إضافية لبعض الفئات الخاصة من حديثي الولادة؛ على سبيل المثال، إذا كان وزن الطفل أقل من 2000 غرام، تُؤخذ ثلاث عينات: في عمر 48 ساعة، ثم في اليوم 14، واليوم 30. يتم إرسال البطاقة إلى مستشفى جامعة ماير (AOU Meyer) حيث تُجرى التحاليل لجميع المواليد في منطقة توسكانا. يحتفظ مستشفى ماير بالبطاقات التي تحتوي على قطرات الدم لمدة عشر سنوات.

متى ستعرفون النتائج؟

إذا كانت نتيجة أحد الفحوصات إيجابية بالنسبة للطفل المولود، فسيتم التواصل معكم من قبل نقطة الولادة أو مركز الفحص لإجراء المزيد من التحاليل. أما النتائج الطبيعية فلا يتم الإبلاغ عنها، لذلك إذا لم يتم الاتصال بكم، فهذا يعني أن جميع الفحوصات كانت سلبية.

تنبيه: الاتصال لا يعني أن الطفل مريض، بل فقط أن هناك حاجة لإجراء فحوصات إضافية.

ما هي الأمراض التي يتم الكشف عنها من خلال الفحص الطبي لحديثي الولادة؟

الأمراض الغدد الصماء

- قصور الغدة الدرقية الخلقى

ينتج عن غياب أو نقص في إنتاج هرمونات الغدة الدرقية، وهي ضرورية لتطور ونضج الجهاز العصبي المركزي ولنمو الطفل بشكل سليم. يتضمن العلاج تناول هرمون الثيروكسين عن طريق الفم. يتيح التشخيص والعلاج المبكر للطفل فرصة للنمو والتطور العصبي الحركي بشكل طبيعي.

- متلازمة فرط التنسج الكظري الخلقى (نقص إنزيم 21-هيدروكسيلاز)

هي مرض نادر حيث لا تنتج الغدد الكظرية بعض الهرمونات الحيوية بشكل صحيح، مثل الكورتيزول والألدوستيرون. في الشكل الأكثر شيوعاً، يمكن أن يؤدي هذا الخلل خلال الأسابيع الأولى من الحياة إلى اضطرابات في توازن الأملاح المعدنية وإلى إنتاج مفرط للهرمونات الجنسية. يتيح التشخيص المبكر من خلال الفحص الطبي لحديثي الولادة بدء العلاج التعويضي بسرعة باستخدام أدوية تصحح الخلل وتمنع حدوث مضاعفات خطيرة محتملة. مع العلاج المناسب والمتابعة المنتظمة، يمكن للأطفال أن ينمو ويعيشوا حياة طبيعية.

التليف الكيسي

هذا المرض ناتج عن خلل جيني يمكن أن يؤدي، بدرجات متفاوتة، إلى التهابات رئوية واضطرابات في وظيفة الجهاز الهضمي (سوء الهضم)، مما يسبب مشاكل في النمو. يصيب هذا المرض طفلاً واحداً من بين كل 4000 مولود سليم. يعتمد اختبار الفحص في البداية على قياس مستوى التريبسين (وهي بروتين ذو نشاط إنزيمي) في قطرة دم. في الفترة الأولى بعد الولادة، ليس من النادر أن تظهر تغيرات في قيم التريبسين، مما يتطلب إجراء فحوصات إضافية لتفسير النتائج. لدى عدد محدود من حديثي الولادة، يُنصح بإجراء تحليل جيني متقدم (اختبار جيني)، وسيطلب منكم تقديم موافقتكم عليه. يتيح التشخيص المبكر للمرض من خلال الفحص في مرحلة حديثي الولادة، عادة قبل ظهور الأعراض، تحسين المسار السريري، والوقاية من العديد من المضاعفات، وتقديم استشارة وراثية للعائلة في حال وجود حالات حمل مستقبلية. بالإضافة إلى العلاج العرضي، تتوفر اليوم، لعدد متزايد من المصابين بالتليف الكيسي، أدوية فعالة تستهدف الخلل الجيني الأساسي المسبب للمرض.

العيوب المناعية الخلقية (IEI)

العيوب المناعية الخلقية (IEI) هي مجموعة واسعة من الأمراض النادرة (يوجد منها اليوم أكثر من خمسمائة حالة معروفة)، وتتميز جميعها بوجود خلل في الجهاز المناعي. يولد الأطفال المصابون بخلل خلقي في الجهاز المناعي وهم يبذلون بصحة جيدة. ومع ذلك، وبسبب هذا الخلل الخطير الذي يمنعهم من الدفاع عن أنفسهم ضد الأمراض المعدية، قد يتعرضون في وقت مبكر لأضرار جسيمة لا يمكن علاجها، أو قد يتوفون نتيجة إصابات تعتبر بسيطة بالنسبة للأطفال الذين لديهم جهاز مناعي سليم. يتيح الفحص الطبي لحديثي الولادة تشخيص معظم العيوب المناعية الخلقية في الأيام الأولى من حياة الطفل، مما يسمح ببدء العلاجات المناسبة لحمايته من جميع أنواع العدوى المحتملة. في كثير من الحالات، تكون العلاجات قادرة على إعادة الطفل إلى حالة صحية طبيعية تماماً. يتم إجراء الفحص من خلال البحث عن جزيئات تُعرف باسم TREC و KREC في قطرة دم مأخوذة من الطفل حديث الولادة. إذا كان الجهاز المناعي طبيعياً، فسيتم إنتاج كميات كبيرة من TREC و KREC؛ أما إذا كانت مستويات هذه الجزيئات منخفضة أو غير موجودة، فذلك يُعد إشارة تحذيرية على أن الجهاز المناعي لا يعمل بشكل صحيح. تُعد حالات نقص المناعة المركبة الشديدة (SCID) الشكل الأكثر خطورة من العيوب المناعية الخلقية. يمكن علاج SCID من خلال زراعة الخلايا الجذعية أو العلاج الجيني، مما يؤدي إلى شفاء الطفل. وتكون نتائج الزراعة أفضل عندما يُجرى العلاج في الأشهر الأولى من عمر الطفل وقبل أن يتعرض لأي عدوى. لهذا السبب، يُعتبر الفحص الطبي لحديثي الولادة أمراً بالغ الأهمية، لأنه يكتشف حالات SCID في الأيام الأولى من الحياة. كما يمكن للفحص أن يكشف عن العديد من العيوب الأخرى في الجهاز المناعي، والتي، رغم أنها أقل خطورة من SCID، إلا أنها تتطلب علاجاً فورياً ورعاية مبكرة لتجنب العدوى الخطيرة والمضاعفات الأخرى. في بعض الحالات، يرتبط الخلل المناعي بأعراض سريرية أخرى (مثل أمراض القلب أو الكلى أو الأمعاء). وفي حالات أخرى، يرتبط بعدم قدرة الطفل على إنتاج الأجسام المضادة، مما يجعله عرضة للإصابة بأمراض خطيرة مثل الالتهاب الرئوي أو التهاب السحايا إذا لم يتلق علاجاً بالأجسام المضادة في وقت مبكر. قبل توفر الفحص الطبي، كانت هذه الأمراض تُشخص في وقت متأخر، بعد أن يكون الطفل قد تعرض بالفعل لعدوى ومضاعفات خطيرة. أما اليوم، فإن الفحص يتيح الوصول إلى التشخيص في وقت مبكر، والبدء في تقديم جميع العلاجات اللازمة دون تأخير.

الأمراض الأيضية الوراثية

الأمراض الأيضية الوراثية هي مجموعة واسعة من الأمراض الجينية، وقد تظهر أعراضها في الأيام الأولى من الحياة، لكنها غالباً ما تظهر خلال السنة الأولى أو في مراحل لاحقة، حتى في سن البلوغ. إذا لم تُعالج بشكل مناسب، يمكن أن تؤثر هذه الأمراض على العديد من الأعضاء والأجهزة مثل الجهاز العصبي المركزي، القلب، الكبد، الكلى، الجلد، وغيرها، وقد تكون في بعض الحالات سبباً

في الوفاة المفاجئة. يُتيح التشخيص المبكر بدء العلاج الغذائي و/أو الدوائي في وقت مبكر، مما يُحسن من التوقعات الصحية وجودة حياة المريض.

الأمراض الأيضية الوراثية التي يشملها برنامج الفحص الطبي لحديثي الولادة في توسكانا تتجاوز 50 مرضاً، وتشمل:

• اضطرابات في أيض الأحماض الأمينية (مثل الفينيل كيتون يوريا)

• الحموض العضوية

• اضطرابات دورة اليوريا

• اضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية (بيتا-أكسدة)

• نقص إنزيم البيوتينيداز

• الجالاكتوزيميا

• نقص إنزيم كربوكسيلاز للأحماض الأمينية العظمية (AADC)

• الصرع المعتمد على البيريدوكسين

• الحثل الكظري المرتبط بالكروموسوم X

• أمراض التخزين الليزوزومي (LSD): وهي ناتجة عن خلل جيني في إنزيمات الليزوزوم، مما يؤدي إلى تراكم مواد داخل الليزوزومات في الأنسجة والأعضاء. هذه الأمراض تقدمية وقد تسبب إعاقات شديدة أو الوفاة في مراحل مختلفة من العمر. وتتميز بتنوع كبير في عمر بداية المرض، الأعراض، المسار السريري، وشدة الحالة، حتى بين المرضى المصابين بنفس المرض. الأمراض التي يشملها الفحص الطبي لحديثي الولادة في توسكانا، والتي تُكتشف من خلال قياس الإنزيمات في قطرة دم، هي ستة: **مرض بومبي**، **مرض فابري**، **داء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول**، **الحثل النخاعي المتبدل (MLD)**، **مرض جوشير**، و**نقص إنزيم السفينجومياليناز الحمضي (ASMD)**. لكل هذه الأمراض، تتوفر علاجات غيرت مسارها الطبيعي وحسنت جودة الحياة ومتوسط العمر المتوقع للمرضى. في حال تم التشخيص من خلال الفحص الطبي لحديثي الولادة، فإن توقيت بدء العلاج قد يختلف حسب نوع الخلل الإنزيمي/الوراثي والصفات السريرية للحالة. قد لا يسمح الفحص الطبي لحديثي الولادة بالكشف عن مرض فابري لدى الإناث.

الضمور العضلي الشوكي (SMA)

الضمور العضلي الشوكي (SMA) هو مرض وراثي يصيب حوالي طفل واحد من بين كل 6,000 إلى 10,000 مولود، ويتميز بضعف تدريجي وضمور في العضلات. من بين أشكال المرض المختلفة، يُعد النوع الأول من SMA هو الأكثر خطورة، ويظهر خلال الأشهر الأولى من الحياة، حيث لا يكتسب الطفل المهارات الحركية مثل التحكم في الرأس أو الجلوس المستقل. يتطور المرض تدريجياً ويؤدي في المتوسط إلى الوفاة في عمر 8-9 أشهر في حال عدم توفر علاجات داعمة. العلاج النوعي (مثل الأوليغونيوكلوتيدات المضادة والمعالجة الجينية) يكون أكثر فعالية كلما بدأ في وقت مبكر؛ فالعلاج الذي يبدأ قبل ظهور الأعراض يمكن أن يسمح للطفل بتحقيق مراحل نمو حركي مماثلة لتلك التي يحققها الأطفال غير المصابين. يتم إجراء اختبار الفحص من خلال تحليل جزيئي وراثي لجين SMN1 باستخدام الحمض النووي المستخرج من قطرات دم مأخوذة من بطاقة الفحص. وجود طفرات في هذا الجين قد يشير إلى احتمال الإصابة بالمرض.

في حال كانت نتيجة الفحص الطبي لحديثي الولادة إيجابية وتم تأكيد التشخيص، سيتم ضمان مسار متكامل للرعاية والعلاج، يتم تنسيقه من قبل مستشفى جامعة ماير AOU Meyer بالتعاون مع نقطة الولادة الإقليمية، وطبيب الأطفال الخاص بالأسرة، والمراكز الطبية المتخصصة في علاج الحالة المرضية المحددة التي تم تشخيصها.

للمعلومات

AOU Meyer

الهاتف: 055 5662766 من الاثنين إلى الجمعة، من الساعة 12:00 إلى 13:00

البريد الإلكتروني: screening@meyer.it

www.meyer.it

viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

تتوفر مذكرة المعلومات حول معالجة البيانات على الرابط التالي: www.meyer.it/screeningneonatale