طفلكم و فحص حديثي الولادة المُمدد

أيها الوالدين الأعزاء ،
هذا الكتيب يشرح أهمية فحص طفلك أو ابنتك ، ما بين 48 و 72 ساعة من عمرهم ، و ستقوم بفحص لاكتشاف مسبقا الأمراض التي قد تكون لها عواقب خطيرة على النمو.

ما هو فحص حديثي الولادة؟

في إطار برامج الطب الوقائي ، يخضع جميع المواليد الجدد مجانيا لبعض الاختبارات البسيطة التي تسمح بالكشف المبكر عن الأمراض الخلقية .مع القانون الوطني رقم 104 المؤرخ في 92/02/05 ، وقد تم إجراء الفحص إللزامي لحديثي الولادة المتعلق ببيلة الفينيل كيتون ،و بقصور الغدة الدرقية الخلقي وبالتليف الكيسي.

إن منطقة ماركي مع مرسوم الحكومة الإقليمية رقم 918/2013 قد أضافت إلى هذه الاختبارات الفحص الأيضي الممتد مند عام 2014 عن طريق فحص **أكثرمن 40 من الأمراض الأيضية الأخرى** باستخدام تقنية مبتكرة ، تعتمد على جهاز قياس الطيف الكتلي ، الذي يحدد الأمراض الايضية ذوي الانتقال الوراثي ، والعديد منها تدخل في قائمة الأمراض النادرة .أصبحت هذه اللوحة ، إلى جانب فحص **الجلاكتوزيمية ونقص البيوتينيطازي** ، و لقد أصبح إلزاميا في جميع أنحاء التراب الوطني بموجب القانون رقم 167 المؤرخ في 19 /16/08.

لماذا فحص حديثي الولادة؟

الغرض من فحص حديثي الولادة هو اكتشاف بعض الأمراض الخلقية في وقت مبكر وقبل ظهور الأعراض . حتى لو كانت احتمالية إصابة طفلك بأحد الأمراض التي يتم البحث عنها منخفضة للغاية ، فإن التشخيص المبكر يسمح بالتدخل بسرعة في العلاجات ويسمح كذلك ضمان نمو الطفل بشكل كافٍ وحالة صحية جيدة .**إن اختبار بسيط يمكن أن يقي آثار المرض التي لا يمكن التعرف عليها بطريقة أخرى.**

كيف تقوم بالفحص؟

هي عبارة عن حقنة صغيرة بمشرط معقم في كعب المولود الجديد ، والتي تتم ما بين الساعة 48 و الساعة 72 من حياة المولود مباشرة في قسم الولادة ،و ذلك قبل الخروج من المستشفى .لا يلاحظ الأطفال ذلك ولكن قطرات الدم القليلة التي يتم جمعها على كرتون ماص خاص تكفي للبحث عن أمراض التمثيل الغذائي . **يتم إرسال الدم إلى مركز الفحص الإقليمي في مستشفى سانتا كروتشي في فانو** ، أين يتم فيه إجراء التحليلات .في حالة الاختبارات المتغيرة ، يتم الاتصال بأخصائيي نقطة الولادة وأفراد الأسرة.

متى يتعرف الآباء على النتائج؟

لن يتم الكشف عن النتائج السلبية ؛ لذلك إذا لم يتم التكلم معكم مرة أخرى فهذا يعني أن جميع الاختبارات طبيعية. إذا كانت نتيجة الفحص في الطفل إيجابيًا في أحد اختبارات الأمراض التي تم فحصها ، فسيتم استدعاء أفراد الأسرة إلى نقطة الولادة أو إلى مركز الفحص لإجراء المزيد من الفحوصات.

- **تذكروا: إذا كان الفحص سلبيًا ، فلن تتلقى أي اتصال.**
- **لا يعني أن الإستدعاء لسحب جديد بالضرورة أن طفلك مريض.**

ما هي الأمراض التي يتم التحقيق عنها بفحص /حديثي الولادة؟

فينيلكونيتونوريا *(PKU)* ناتج عن خلل وراثي يؤدي إلى تراكم في الجسم لعنصر من البروتينات: فينيل ألانين .تؤدي الزيادة في فينيل ألانين في دم الطفل ، إذا تركت دون علاج ، إلى تأخير في النمو .يتكون العلاج في نظام غذائي منخفض من البروتينات (اللحوم والأسماك والحليب والبيض وغيرها) ويسمح بنمو وتطور طبيعي .**الإصابات في إيطاليا تصيب الفينيل كيتونوريا طفل واحد كل 3700 ولادة . في منطقة ماركي ، بدأ فحص هذه الأمراض في عام 1973.**

نقص الغدة الدرقية الخلقي(IC) يرجع السبب إلى عدم كفاية إنتاج هرمونات الغدة الدرقية بواسطة الغدة الدرقية .هذه الهرمونات ضرورية لنمو الطفل ونموه العقلي .يتكون العلاج في التناول اليومي عن طريق الفم للهرمون الناقص ، أو هرمون الثيروكسين .إن تناوله يضمن التطور الطبيعي الجسدي والفكري .**الإصابات في إيطاليا المتعلقة بقصور الغدة الدرقية الخلقي هي في طفل واحد لكل 1000 مولود .في منطقة ماركي ، بدأ فحص هذا المرض في عام 1982.**

التليف الكيسي (FC) يرجع إلى عيب وراثي الذي يحدد شذوذ البروتين التي تنظم التبادلات المالحة .هذا يسبب تراكم الإفرازات اللزجة والعرق الغني بالملح .يؤثر الشكل الكلاسيكي على الجهاز التنفسي والجهاز الهضمي مع التهابات متكررة ونمو ضعيف .يشمل الفحص - في عدد صغير جدا من الأطفال ، حوالي 2 ٪ من جميع الولادات - بما في ذلك تحليل الحمض النووي.

إذا كنتم لا ترغبون في إجراء أي تعمق تشخيصي مع إجراء الاختبار الوراثي(DNA) للحمض النووي الصبغي يرجى إخطار موظفي الحضانة والتصديق عليه .في هذه الحالة ، سيتم تنفيذ الفحوص الخاصة بالكشف عن التليف الكيسي بطرق لا تنطوي على إجراء التحقيقات الوراثية .يسمح تشخيص الولدان الجدد من خلال الفحص ، وبالتالي قبل ظهور الأعراض ، تسمح بالوقاية من ظهور بعض المضاعفات مع تحسن مهم في المسار السريري .**الإصابات بالتليف الكيسي في إيطاليا تصيب طفل واحد كل 3400 ولادة .في منطقة ماركي ، بدأ الفحص في عام 1995.**

الجلاكتوزيمية يرجع سبب وجود الخلل الوراثي إلى تراكم سكر في الجسم ما يسمى الجالاكتوز ، الذي ينشأ عن استقلاب الكربوهيدرات . هذا التراكم له آثار سامة على مختلف الأجهزة والأنظمة (وخاصة الجهاز العصبي والعين) يتمثل العلاج في نظام غذائي خالٍ من الجلاكتوز .إذا تم تطبيقه في وقت مبكر فإنه يسمح بتحسين كبير في النمو النفسي والجسدي .**الإصابات في إيطاليا ، تقدر برضيع واحد لكل 25000 مولود .في منطقة ماركي ، بدأ الفحص في عام 2019.**

نقص البيوتيناز يرجع إلى عيب وراثي يسبب نقص البيوتين (فيتامين ب 8) ، وهو اضطراب تغذوي إذا كان غير منظم أو غيرمعالج يمكن أن يصبح حالة خطيرة للغاية .البيوتين تشارك في التفاعلات الأيضية التي تشمل التوليف والتمثيل الغذائي لمواد الطاقة .تتراوح الأعراض من ردود الفعل الجلدية ، الطفح الجلدي و فقدان الشعر إلى الأعراض العصبية (النوبات ، ترنح) ، وتأخر النمو ، وفقدان الرؤية والسمع .يتكون العلاج في نظام غذائي مكمل بالبيوتين .إذا طبق في وقت مبكر فإنه يمكن منع مثل هذه المضاعفات .**الإصابات في إيطاليا يقدر بحوالي 1 مولود جديد لكل 60.000 .في منطقة ماركي ، بدأ الفحص في عام 2019.**

الفحص الأيضي الممتد

يتكون ف البحث عن حوالي 40 أمراض استقلابية نادرة التي يمكن تصنيفها في هذه المجموعات الثلاث:

- عيوب في استقلاب الأحماض الأمينية ؛
- عيوب في إستقلاب الأحماض العضوية ؛
- عيوب أكسدة الأحماض الدهنية.

الإصابات في إيطاليا ، تؤثر هذه الفئات الثلاثة على طفل واحد كل 25000 مولود .في منطقة ماركي ، بدأ الفحص في عام 2014.

من المهم أن نتذكر أن المرجع اليومي
بالنسبة لكم ولأطفالكم هو طبيب الأطفال الأسري.
في حالة وجود نتيجة إيجابية للفحص ،
سيقوم المركز الإقليمي للكشف عند حديثي الولادة بتنسيق العملية الكاملة للتشخيص وللعلاج بالتعاون معكم ومع طبيب الأطفال
لطبيب الأطفال العائلي الخاصة بكم

جهات الاتصال للمركز الإقليمي لفحص حديثي الولادة
الطب النفسي العصبي للطفل
المؤسسة الإستشفائية لمجمع المستشفيات ماركي الشمالية
مستشفى "سانتا كروس Santa Croce "
Via Veneto, 2 – 61032 Fano (PU)
هاتف المختبر 0721.882401
هاتف القسم 0721.882419
الفاكس 0721.882414 - 0721.882401
عنوان البريد الإلكتروني
screeningneonatale@ospedalimarchenord.it

تم التحرير برعاية
المركز الإقليمي لفحص حديثي الولادة
الطب النفسي العصبي للطفل
خدمات مكتب العلاقات العامة Urp للمعلومات و الاتصالات

الطبعة المراجعة
أغسطس 2019