



مدينة الملك فهد الطبية
King Fahad Medical City



البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة

National Early Newborn Examination Program

ما هو البرنامج الوطني للفحص المبكر لحدِيثِي

الولادة ؟

هو برنامج استحدثته وزارة الصحة بهدف الحد من الإعاقة والذي يهدف إلى فحص جميع المواليد في المملكة للكشف المبكر عن أمراض وراثية خطيرة تسبب الإعاقة.

ما هي الأمراض المشمولة في برنامج فحص

المواليد ؟

يقوم البرنامج بفحص ٢٢ نوعاً من الأمراض الوراثية، وبشكل عام، فإن الفحوصات هي عن:

- الأمراض الاستقلابية، التي تؤثر في كيفية استفادة الجسم من الطعام.
- أمراض الغدد الصماء، التي تؤثر في مستوى الهرمونات الضرورية.

كيف جرى فحص المواليد للأمراض الوراثية؟

تؤخذ قطرات قليلة من دم طفلك من عقب قدمه، وتوضع على ورقة نشافة مخصصة لهذا الفحص، ثم ترسل إلى المختبر لتحليلها؛ لكن يجب التنويه إلى أنه من الممكن طلب إعادة التحليل للطفل للتأكيد.

متى تسحب عينة الدم؟

تسحب عينة الدم خلال ٢٤ إلى ٧٢ ساعة من ولادة الطفل قبل مغادرة المستشفى.

ماذا يعني طلب إعادة الفحص لطفلي؟

إذا كانت النتيجة غير سليمة فمن المهم إعادة الفحص للتأكد، كما أنه قد يطلب إعادة الفحص إذا كانت عينة الدم غير كافية أو غير صالحة للتحليل.

مع العلم أن طلب إعادة الفحص لا يعني بالضرورة إصابة الطفل بأحد الأمراض الوراثية.

عند طلب إعادة الفحص يقوم الوالدان بإحضار الطفل إلى
المستشفى في أسرع وقت! حيث إن هذا الإجراء ضروري
لتأكيد النتيجة وطمأينة الوالدين بإذن الله.

كيف أعرف نتيجة تحليل طفلي؟

إذا كانت النتيجة إيجابية:

فذلك يعني أن الطفل مصاب بأحد الأمراض الاستقلابية أو
أمراض الغدد الصماء، وعندها سيتم التواصل مع الوالدين
هاتفياً وإخبارهم بالنتيجة.

حتى نتفادى مضاعفات المرض لا بد من إحضار الطفل إلى
المستشفى بعد الحصول على النتيجة مباشرة ليتلقى العلاج
المناسب.

أما إذا كانت النتيجة سلبية:

فذلك يعني أن الطفل سليم ولن يتم الاتصال بالوالدين في
هذه الحالة، وإذا أراد الوالدان التأكد للاطمئنان، فبالإمكان

الاتصال على المستشفى الذي كانت الولادة فيه للسؤال عن النتيجة.

لذلك من المهم ترك أرقام تواصل صحيحة لإبلاغكم بنتيجة الفحص.

كيف يكون العلاج من هذه الأمراض؟

يختلف علاج كل مرض عن الآخر فقد يشمل الحمية الغذائية أو تناول الأدوية أو كليهما معاً. إذا كان طفلك يعاني من أحد هذه الأمراض فمن الضروري جداً أن يبدأ في تلقي العلاج بأسرع وقت ممكن.

مبدأ عمل التحليل

استخدمت البقع الدموية المجففة (DBS dried blood spots) لفحص حديثي الولادة، ورصد المخدرات العلاجية، واختبار الأجسام المضادة واختبار الحمض النووي لفترة طويلة من الزمن.

توفر البقع المجففة الدم وسيلة سهلة وغير مكلفة لجمع وتخزين عينات الدم من الرضع والأطفال والبالغين وتكتسي أهمية خاصة في الأماكن منخفضة الموارد حيث تخزين و شحن البلازما المجمدة تعد عملية صعبة.

يتم إعداد بقع الدم المجففة من خلال تطبيق كمية صغيرة من الدم المحيطي لتصفية بطاقات الورق من عصي كعب (من الرضع)، والعصي الأصبع (من البالغين)، أو الدم الكامل مضادة للتخثر. وأخيراً، يمكن شحن كروت التحليل كسلع غير خطيرة، والتي توفر كلا من المرونة ووفرة في التكاليف.

الفحص المخبري لحديثي الولادة

يتميز الفحص المخبري لحديثي الولادة بكونه بسيطاً لا يتطلب تحضيرات مسبقة كما تستغرق عملية سحب عينة الدم عدة دقائق حيث يعمل فني المختبر على سحب قطرات الدم من كعب قدم الطفل ووضعها على بطاقة مخبرية

مخصصة تكشف عن أكثر من ٢٠ اضطراباً أيضاً أو وراثياً بعد ارسالها للمختبر.

الفحوصات والأمراض المصاحبه لها

تتباين الفحوصات المخصصة لحديثي الولادة بين دولة وأخرى ولكن يغلب أن تشمل الفحوصات خمسة تحاليل رئيسة تكشف عن ٢٢ مرضاً أو خلل وراثياً لخصناها في الجدول التالي

التحليل	الأمراض المصاحبة لهذا التحليل
Tandem Mass	
<ul style="list-style-type: none">• (ASA) Argininosuccinic aciduria• (CIT) Citrullinemia• (HCY) Homocystinuria	أ. الأمراض المتعلقة بخلل في الأحماض الأمينية و دورة اليوريا. الأطفال الذين ولدوا مع واحدة من هذه الاضطرابات

<ul style="list-style-type: none"> • (MSUD) Maple Syrup Urine Disease • (PKU) Phenylketonuria • (TYR) Tyrosinemia • (ARG) Argininemia • (MET) Hypermethioninemia 	<p>لا يمكن استقلاب أو معالجة الأحماض الأمينية بشكل صحيح. والنتيجة هي عدم التوازن بين الأحماض الأمينية والبروتينات وتراكمها في الجسم.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • (GA-1) Glutaric acidemia type I • (HMG) 3-Hydroxy 3- methylglutaric aciduria • (IVA) Isovaleric academia 	<p>ب. الأمراض المتعلقة بخلل في الأحماض العضوية. الأطفال الذين ولدوا مع اضطراب حمض عضوي سيكون لديهم خلل كيميائي في الجسم وقد تكون سامة.</p>

<ul style="list-style-type: none"> • (MCC) 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase • (MMA) Methylmalonic Acidemia • (PPA) Propionic acidemia) 	
<ul style="list-style-type: none"> • (LCHAD) Long-chain L-3 hydroxyacyl-CoA dehydrogenase • (MCAD) Medium chain acyl-CoA dehydrogenase • (VLCAD) Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase 	<p>ت. الأمراض المتعلقة بأكسدة الأحماض الدهنية. الأطفال الذين ولدوا مع اضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية غير قادرين على كسر الدهون المخزنة في الطاقة.</p>

<ul style="list-style-type: none"> (SCAD) Short-chain acyl-CoA dehydrogenase 	
17 - OH Progesterone	
(CAH) CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA	<p>يحدث نتيجة عجز في إنزيم (٢١-هيدروكسيلاز) الذي يمنع الجسم من صنع هرمون التوترا (الكورتيزول).</p>
Thyroid Stimulation Hormone	
HYPOTHYROIDISM	<p>يحدث هذا الاضطراب عندما يولد الطفل ولديه نقص في هرمون الغدة الدرقية.</p>

Biotinidase Deficiency

BIOTINIDASE
DEFICIENCY

الأطفال الذين يولدون مع
نقص البيوتينيداز تفتقر إلى
إنزيم يسمح عادة للجسم
لإعادة استخدام البيوتين
فيتامين.

Galactose Phosphate Uridyltransferase

GALACTOSEMIA

الأطفال الذين يعانون من
هذا الاضطراب لا يمكن
تحويل الجلاكتوز (السكر
الموجود في الحليب) إلى
الجلوكوز.

طريقة عمل التحليل:

قبل الشروع بعمل التحليل عليك مراعاة التالي:

(أ) الأمان

من الضروري اتخاذ الاحتياطات العالمية أثناء العمل مع أو جمع عينات بقع الدم المجففة. لا تشكل بقع الدم المجففة على ورق الترشيح مخاطرة حيوية، ولكن الدم الكامل الذي يتم التعامل معه أثناء جمع العينات، و العينات المعاد تكوينها أثناء المعالجة تكون خطرة. يجب ارتداء معدات الوقاية الشخصية المناسبة، بما في ذلك القفازات ومعطف / ثوب المختبر، في جميع الأوقات، لضمان التعامل الآمن مع العينات. في حالة حدوث جرح أثناء التحليل، اتبع سياسة الجهة الطبية الخاصة بك للتعامل مع الإصابات المتعلقة بالعمل.

٢) الأدوات

التأكد من توفر كرت أو بطاقة ورقة الترشيخ الخاصة بالتحليل قبل البدء في التحليل بالإضافة لباقي الأدوات ومنها إبرة لثقب عقب القدم وقد تختلف من شركة لشركة، فقط تأكد أنها تستخدم للأطفال (حيث لا يزيد عمق الجرح الذي تحدثه في القدم عن ٨،١ ملم).

٣) وضعية الطفل

يفضل أن يكون الطفل في وضع الاستلقاء (الاستلقاء على الظهر والوجه للأمام) مع الركبة على حافة الطاولة. هذا الوضع يسمح للقدم لشنق أقل من الجذع، وتحسين تدفق الدم.

طريقة جمع العينة:

(١) غسل اليدين جيداً بالماء والصابون.

(٢) لبس القفازات.



(٣) تحضير الأدوات الخاصة بسحب العينة (مسحة معقمة، قطن، لزقة جروح، أداة وخز القدم بالإضافة إلى النموذج وورقة الترشيح الخاصة بالتحليل غالباً تحتوى على ثلاث دوائر).



٤) تعبئة النموذج الخاص بالتحليل بكافة البيانات (اسم الطفل والرقم الطبي واسم الطبيب إن وجد والعيادة ورقم الهاتف).



٥) التأكد من اسم الطفل ورقمه الطبي الموجود في السوار في معصم أو قدم الطفل (بمطابقتها مع البيانات الموجودة في النموذج أو كرت التحليل).



٦) تحديد موضع سحب العينة من الكاحل أسفل القدم كما موضح في الصورة.



٧) تعقيم موضع سحب العينة جيداً بالكحول المعقم (٧٠% أيزوبروبانول الكحول) وتركه إلى أن يجف وعدم السماح للكعب أن يتلامس مع أي عناصر غير معقمة.



٨) وخز قدم الطفل بواسطة الإبرة الخاصة حسب الموضع
(سبق ذكره في الخطوة رقم ٦).



٩) مسح أول قطرة دم بواسطة الشاش المعقم



١٠) السماح لنقطة الدم الثانية للانسحاب ووضعها داخل
الدائرة لورقة الترشيح (فقط ملامستها لورقة الترشيح
دون تلويث المكان بباقي القدم)

ملاحظة: لا بد أن تكون كمية الدم كافية لتشبع موقع
الدائرة بورقة الترشيح.



(II) أعد الخطوة السابقة مع باقي الدوائر في ورقة الترشيح



١٢) ضع العينة في الحامل حتى يجف الدم (غالباً ٣ ساعات في درجة حرارة الغرفة العادية).



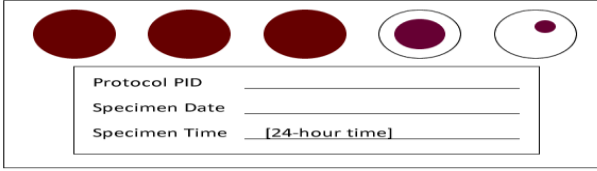
١٣) ارسل العينة للمختبر للتحليل داخل الكيس الخاص بالعينات.

اضغط بلطف باستخدام شاشة معقمة في موقع الجرح من قدم الطفل حتى يتوقف النزيف قبل السماح لأهل الطفل بالمغادرة.

الحالات المرفوضة

- عينات ذات أحجام دم متغيرة:

حجم العينة: ٣ كبير موافق، ا متوسطة، ا صغيرة غير
صالحة للاستعمال

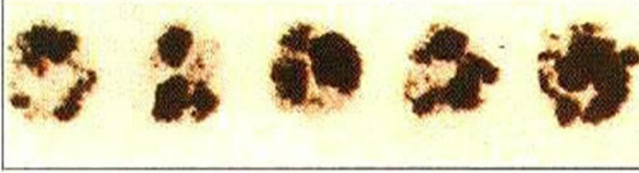


- العينات غير مكتملة مما ينتج عنه كميات
من الدم غير كافية

هذه العينة غير صالحة لأن كمية الدم غير كافية للاختبار.
قد يكون سبب ذلك ما يلي:

- إزالة ورق الترشيح قبل أن يملأ الدم دائرة كاملة أو قبل أن ينقع الدم إلى الجانب الآخر.
- استعمال أنبوب شعري في تنقيط الدم.

- كرت الترشيح تلوث إما قبل أو بعد جمع عينات الدم باليد أو مواد أخرى مثل محلول غسل اليدين.



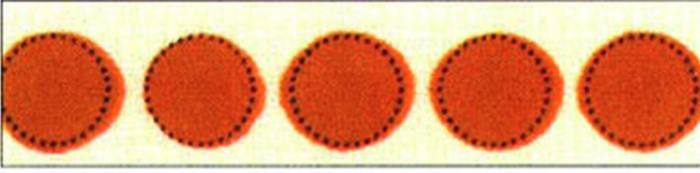
- العينة التي من المحتمل أنها ضغطت مع كعب الطفل:

هذه العينة غير صالحة لأنها تظهر خدش أو كحت.



- عينة الدم لم تجف:

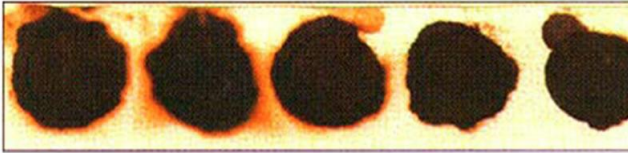
هذه العينة غير صالحة لأن العينة لم تكن جافة قبل الإرسال. يجب أن نجف في مدة لا تقل عن ٣ ساعات.



• عينة الدم متجلطة:

هذه العينة غير صالحة لأن العينة تظهر دم متخثر أو قطع دم. حجم العينة لم تكون موحدة بين البقع مما أدى إلى أخطاء أثناء عملية الاختبار. قد يكون سبب ذلك:

- لمس نفس الدائرة على ورقة الترشيح لوضع نقطة الدم عدة مرات.
- ملء الدائرة على جانبي ورق الترشيح من الأمام و خلف.



- الكرت متلوث أو حدث تكسر في كريات الدم
ناتج عن الضغط الشديد لكاحل القدم.

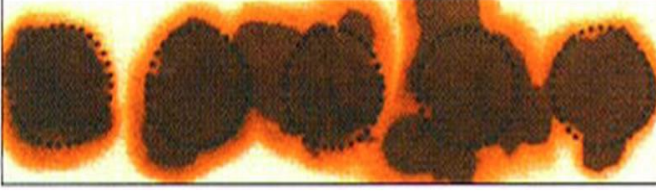


- العينة غير مناسبة نظراً للتخفيف

هذه العينة غير صالحة لأن العينة تظهر حلقات المصل أي المصل أصبح منفصلاً عن الخلايا. قد يكون سبب ذلك ما يلي:

- عدم السماح للكحول بأن يجف في موقع الثقب قبل إجراء ثقب الجلد.
- السماح لورق المرشح أن يكون على اتصال مع الكحول، غسول اليد، الخ.
- الضغط في مكان المحيط بالثقب بشكل مفرط.

- تجفيف العينة بشكل غير صحيح.
- تطبيق الدم لتصفية الورق بأنبوب شعري.



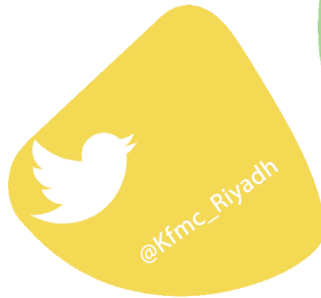
نصائح هامة :

- احرص دائما على ملئ الدوائر الموجودة في بطاقة التحليل بنقطة دم كبيرة تكون كافية لعمل التحليل (نقطة واحدة كبيرة تكفي).
- ارسل بطاقة التحليل خلال ٢٤ ساعة للمختبر لعمل التحاليل المطلوبة.
- دع الدم يجف بدون تعريض بطاقة التحليل للأشعة الشمس أو الحرارة.

لأن الوعي وقاية ..

إدارة التثقيف الصحي

قسم علم الأمراض الطبية



HEM1.19.000800

