Sistema Sanitario Regione Lombardia

إقليم لومباريا: برنامج فحص حديثي الولادة

"...قطرة دم تساوي حياة افضل..."

فحص حديثي الولادة في اقليمنا: معلومات للولدين

شرح فحص حديثي الولادة

في إقليمنا، يخضع جميع الأطفال حديثي الولادة ، قبل عودتهم إلى المنزل من حضانة الولادة ، إلى عينة دم صغيرة من الشعيرات الدموية ، وهي ضرورية لإجراء بعض الفحوصات المخبرية مجانًا و مفيدة للتعرف المبكر على الأطفال المصابين ببعض الأمراض الخلقية النادرة: **هذا فحص حديثي الولادة.**

فحص حديثي الولادة مطلوب باعتباره **إلزاميًا** بموجب القانون 1992/104 (المادة 6) وبموجب قرار مجلس رئيس الوزارة المؤرخ 9.7.1999 ويتم إجراؤه في جميع أنحاء الإقليم الوطني لتشخيص قصور الغدة الدرقية الخلقي والتليف الكيسي وفينيل كيتونوريا وفي إقليم لومبارديا أيضًا للفحص الخلقي تم تنفيذ فرط تنسج الغدة الكظرية من خلال إدخال الفحص الموسع لحديثي الولادة وهو برنامج فحص إضافي لحديثي الولادة لبعض أمراض التمثيل الغذائي الوراثي **الفحص الموسع لحديثي الولادة إلزامي** أيضًا ، وفقًا للقانون رقم 2016/167 من مرسوم وزارة الصحة المؤرخ 13.10.2016 و وبموجب قرار مجلس رئيس الوزارة المؤرخ 12.1.2017

أهمية فحص حديثي الولادة

فحص حديثي الولادة يعتبر من اهم المراحل الأساسية التي تعطي لنا فرصة اكتشاف بشكل مباشر بعد الولادة عن الأطفال الذين يعانون من بعض الأمراض الخلقية ويسمح لنا ببدء في توفير العلاج المتخصص و تحديد الأدوية أو النظم الغذائية الخاصة التي تسمح بنمو و تطوير الطفل و / أو تحسين صحة الطفل المريض بشكل ملحوظ. **لذلك فإن الفحص مهم للغاية لمنع أو لحد اضرار هذه الأمراض ولضمان جودة حياة لأكبر عدد من الأطفال المصابين. المختبر الإقليمي لفحص الأطفال حديثي الولادة) المختبر الإقليمي لفحص حديثي الولادة (التابع ل ASST Fatebenefratelli Sacco في ميلانو** هو المختبر الإقليمي الذي تُرسل إليه جميع عينات الأطفال حديثي الولادة في إقليم لومبارديا للتحليل ، أينما وُلدوا (المستشفيات العامة والخاصة ، المصحات الخاصة ، إلخ)

الأمراض التي تخضع لفحص حديثي الولادة

في إقليمنا ، يتم الآن تنشيط فحص حديثي الولادة ، وفقًا للالتزامات القانونية ، للأمراض التالية:

بيلة الفينيلكينون (PKU) إنه مرض وراثي و موجود في إيطاليا ، مع الأخذ في الاعتبار أيضًا المتغيرات الطفيفية للمرض مثل فرط فينيل الانين الدم (HPA) ، الذي يصاب به حوالي طفل واحد كل 4000 ولادة. بسبب تراكم حمض أميني (Phe) ، يمكن أن يسبب تلفًا خطيرًا في الدماغ ولا يمكن إصلاحه في بعض الحالات ، إذا تم اكتشافه متأخرًا. اتباع نظام غذائي خاص مبكرًا بعد الولادة في المرضى الذين يعانون من ارتفاع تركيز PHE في الدم ويتم إجراؤه تحت إشراف طبي دقيق ، لتجنب هذا الضرر ، مما يسمح بالنمو البدني والعقلي الطبيعي. من وجهة نظر طبية ، يشمل الفحص القياس في عينة دم حديثي الولادة للأحماض الأمينية فينيل ألانين وتيروزين وحساب نسبتها فينيل ألانين/ تيروزين.

قصور الدرقية الخلقي (IC): التهاب الغدد الصماء الأولي هو مرض الغدد الصماء الأكثر شيوعًا في الطفولة وطب الأطفال ، ويرجع ذلك إلى ضعف أو غياب وظيفة الغدة الدرقية ويحدث في حوالي طفل واحد كل 2500 ولادة يمكن أن يؤدي نقص أو عدم كفاية إنتاج هرمونات الغدة الدرقية ، إذا طال أمدها بمرور الوقت ، إلى أضرار جسيمة في الدماغ والجسدي ، والتي يمكن تجنبها من خلال إعطاء الدواء المبكر واليومي لهرمون الغدة الدرقية ، تحت إشراف طبي دقيق من وجهة نظر طبية ، يتضمن الفحص قياس هرمون الثيروتروبين (TSH) في عينة حديثي الولادة. إن استخدام الواسم الكيميائي الحيوي TSH فقط (يعتبر اليوم أكثر العلامات الحساسية لفحص الأنواع الأولية من ال IC في حديثي الولادة) و لا يسمح بتحديد الأنواع النادرة التي تسمى" IC المركزي."

فرط تنسج الكظرية الخلقي بسبب نقص إنزيم 21 – هيدروكسيليز: يصف المصطلح مجموعة من اضطرابات الغدد الصماء الوراثية التي تؤثر على كلا الجنسين مع حدوث حوالي 1 من 15.000 شخص. تحدث بسبب عيب إنزيم ينتقل جينيًا ، مما يؤثر على التوليف من الهرمونات التي تفرزها الغدد الكظرية. يمكن أن تكون العلامات السريرية متغيرة للغاية. يسمح التشخيص المبكر لهذا المرض اليوم ببدء العلاج المناسب الذي يتجنب الضرر الناجم عن الاختلالات الهرمونية المرتبطة بهذه الحالة. من وجهة نظر طبية ، يتضمن الفحص القياس في عينة حديثي الولادة من تحليل هرمون17 – هيدروكسي بروجستيرون (OHP-17).

التليف الكيسي (CF): يُطلق عليه أيضًا داء التليف المخاطي ، وهو أحد أكثر الأمراض الوراثية شيوعًا الموجودة في إيطاليا. حوالي طفل واحد لكل 3500 ولادة يصاب بهذا المرض. يمكن أن تظهر الأعراض أيضًا ، اعتمادًا على التعبير المختلف للخلل الجيني ، بعد سنوات قليلة من الولادة. يتيح التشخيص المبكر لهذا المرض الآن إمكانية تطبيق العلاجات المتخصصة الأكثر ملاءمة على الفور لضمان أفضل نوعية حياة للمريض. من وجهة نظر طبية ، يتضمن الفحص قياس إنزيم التربسين (b-IRT) باتخاذ عينة من حديثي الولادة ؛ في جميع الأطفال حديثي الولادة الذين يعانون من فرط تريبسين الدم (أي مع ارتفاع تركيز الدم من (B-IRT) ، يتم إجراء تحليل مستهدف لجين CFTR، مع البحث عن مجموعة من الطفرات ذات التردد العالي ، مما يسمح بتحديد الأطفال المعرضين لخطر متزايد من CF (انظر أدناه)

الفحص الموسع لحديثي الولادة :يعرّف هذا المصطلح برنامج فحص حديثي الولادة المعقد لمجموعة كبيرة من الأمراض الأيضية الوراثية المدرجة في الجدولين 1 و 2 من القرار الوزاري الصادر بتاريخ 13.10.2016 هذه أمراض نادرة ، من أصل وراثي ، متغيرة للغاية في حدوثها ، والتعبير البيوكيميائي والجزيئي والسريري. يعد التشخيص المبكر لهذه الأمراض أمرًا مهمًا للغاية لأنه يسمح ببدء علاجات وأنظمة غذائية محددة على الفور قبل تحديد الأضرار الجسيمة التي لحقت بجسم الرضيع المصاب. المجموعات الرئيسية من الأمراض الأيضية الوراثية التي يغطيها الفحص الموسع لحديثي الولادة هي:

- **الأحماض الأمينية (AA)**

في هذه المجموعة من الأمراض الأيضية الوراثية (التي تشمل أيضًا بيلة الفينيل كيتو) ، يمكن أن يؤدي نقص إنزيم وراثي محدد إلى عدم القدرة على "معالجة" الأحماض الأمينية بشكل صحيح مع الطعام و / أو الناتجة عن العملية الفسيولوجية لما يسمى "تقويض البروتين". لذلك يتم تحديد التراكم غير الطبيعي لهذه الأحماض الأمينية أو مستقلباتها في الجسم ، مما قد يكون له عواقب سامة ، حتى خطيرة ، على بعض الأعضاء (على وجه الخصوص ، ولكن ليس فقط ، للجهاز العصبي المركزي)

- **الحموضة العضوية**

في هذه المجموعة من الأمراض الأيضية الوراثية على غرار الأحماض الأمينية ، يمكن أن يتسبب نقص إنزيم وراثي معين في تراكم بعض "الأحماض" في الدم التي تغير التوازن "الحمضي القاعدي" للكائن الحي ، مع تأثيرات سامة محتملة ، حتى أنها مهمة لبعض الأعضاء ووظائف الجسم الحيوية.

- **أكسدة الحمض الدهني (FAO)** (بالإنجليزية: Fatty acid oxidation) في هذه المجموعة من الأمراض الأيضية الوراثية ، فإن الإنزيمات المستخدمة للاستخدام الصحيح للأحماض الدهنية ليست موروثة أو لها نشاط منخفض. تحدد هذه الحالة انخفاضًا كبيرًا في إنتاج الجسم للطاقة لا سيما عندما يميل تركيز الجلوكوز ("الوقود" الرئيسي لجسمنا) - حتى من الناحية الفسيولوجية - إلى الانخفاض. يمكن أن تؤدي عواقب حالة انخفاض توافر مكونات الطاقة إلى تغيير وظيفة العديد من أعضاء وأجزاء الجسم ، وإذا لم يتم تحديدها وتصحيحها ، فإنها تؤدي إلى ظهور ضرر في الجهاز ، سواء كان حادًا ومزمنا (لا سيما فيما يتعلق تفاقم نقص السكر في الدم).
- **اضطرابات في دورة اليوريا (UCD)** (بالإنجليزية: Urea Cycle Defects)

تعد اضطرابات دورة اليوريا (UCD) من أكثر الإضطرابات الوراثية شيوعًا في عملية التمثيل الغذائي ، والتي ترتبط المظاهر السريرية لها (تظهر في كل من حديثي الولادة والسنوات اللاحقة) بشكل أساسي بالتأثير السام متعدد الأعضاء للأمونيوم المتراكم بسبب الخلل الأنزيمي. من بين جميع أمراض UCD المحتملة ، أصبح برنامج الفحص الموسع لحديثي الولادة قادرًا الآن على تحديد أربعة عيوب فقط: سيترولين الدم من النوع الأول والنوع الثاني ، حمض ارجينينوسكسينيكو و أرجينينيمي.

يهدف التدخل العلاجي (الدوائي والغذائي) إلى تجنب تراكم الأمونيوم في الأنسجة والأعضاء.

- **نقص البيوتينيداز (BTD):** (بالإنجليزية Biotinidase Deficiency) هو مرض وراثي نادر يسبب خللًا خلقيًا في استقلاب البيوتين والذي يتميز ، في حالة عدم وجود علاج ، بصور سريرية متغيرة وحتى شديدة تؤثر على العديد من الأعضاء.
- **الجلاكتوزيمية (GAL)** (بالانجليزية: Galactosaemia)

يحدد مصطلح Galactosemia ثلاثة من الأمراض الأيضية الوراثية التي تتميز بخلل في استقلاب الجالاكتوز (السكر الموجود بشكل طبيعي في الحليب ، بما في ذلك حليب الأم) ؛ تتضمن هذه المجموعة مرضًا خطيرًا قد يكون قاتلًا إذا لم يتم علاجه مبكرًا بعد الولادة (الجالاكتوز في الدم بسبب نقص إنزيم الجالاكتوز -1 فوسفات يوريديل ترانسفيرا) ، وهو شكل خفيف نادر مصحوب بإعتام عدسة العين (نقص الجالاكتوكيناز) وشكل نادر جدًا من الشدة المتغيرة (نقص إبيميراز الجالاكتوز). يهدف فحص الجالاكتوز في الدم بشكل أساسي إلى تحديد الرضع المعرضين لخطر الإصابة بالشكل الكلاسيكي الحاد ، ولكن يمكن أيضًا اختيار الرضع ذوي الشكلين الآخرين الموصوفين أعلاه في عملية الفحص.

- **معدل الإصابة بالأمراض الأيضية الوراثية** :بشكل عام ، من البيانات الإيطالية المتاحة اليوم والتي تشير إلى عام 2016 ، تشير التقديرات إلى أنه يمكن تحديد مولود واحد لكل 2500 مولود يخضع للفحص على أنه من المحتمل أن يتأثر بواحد من الأمراض الأيضية الوراثية الخاضعة للفحص.
- **تحذير هام**: لأداء فحص حديثي الولادة الموسع بشكل صحيح ، يتم قياس العديد من تحليلات الدم (الأحماض الأمينية ، أسيل كارنيتين) باستخدام تقنية خاصة تسمى "الكتلة الترادفية": بالإضافة إلى الأمراض الأيضية الوراثية المذكورة أعلاه ، يمكن اكتشاف حالات أخرى بما في ذلك الحالات غير الوراثية (على سبيل المثال نقص الفيتامينات) التي قد تكون مهنة لكل من الوليد والأم. يتم سرد بعض هذه الشروط في الجدول 3 من مرسوم وزارةالصحة المؤرخ 13.10.2016. حتى بالنسبة لجميع هذه الحالات، إذا تم تحديدها، فمن المتصور اتخاذ إجراءات الإبلاغ والمراقبة.

طريقة تنفيذ الفحص

يقوم الموظفون المسؤولون عن نقطة الولادة بجمع بضع قطرات من الدم المأخوذة من كعب الطفل بين 48 و 72 ساعة من العمر ؛ يتم استخدام العينة التي تم الحصول عليها لتنفيذ جميع برامج فحص حديثي الولادة ومن وقت الولادة يتم إرسالها إلى معمل فحص حديثي الولادة لإجراء التحاليل المخبرية. يتم تحليل العينات فور وصولها إلى المختبر وإرسال نتائج التحاليل إلى مستشفى الولادة: إذا كانت سلبية (طبيعية) ، فلن يتلقى الوالدان أي اتصال. في بعض الحالات قد يحدث أن تكون عينة الدم **غير كافية** أو أن نتيجة التحليل **مشكوك فيها** ، لذلك يلزم أخذ عينة ثانية. في حالة وجود نتيجة **"غير سلبية"** ، من المتوخي اتخاذ إجراءات تحكم مخبرية لاحقة (كيميائية حيوية ، وعند الضرورة ، جزيئية) ، و سيتم

الاتصال بكم من أجل تنفيذها من قبل طاقم الرعاية الصحية في مركز الولادة. في حالة **تأكيد إيجابية** الاختبارات المعملية ، يتم إبلاغ المولود على الفور إلى المركز الصحي الأساسي من أجل:

- مواصلة عملية التشخيص (الإجراءات المتكاملة للمراقبة السريرية ، والاستشارات المختبرية والجينية) حتى التحديد الصحيح أو استبعاد حالة مرض التمثيل الغذائي الوراثي ؛
- تفعيل التدخل العلاجي المستهدف عند الضرورة.

النتيجة الإيجابية من اختبار الفحص لا تعني "المرض" ، إنها مجرد **إشارة إنذار** تجعل من الضروري إجراء اختبارات تشخيصية متعمقة. **فقط عدد قليل من الأطفال ، الذين تم استدعاؤهم لإجراء اختبار فحص إيجابي ، سيصبحون في النهاية مرضى بالفعل**. ومع ذلك ، فإن الطاقم الطبي والتمريضي في مستشفى الولادة سيزودون الأسرة على الفور بأي معلومات تتعلق بتنفيذ اختبارات المراقبة ومعناها.

نطاق تبليغ البيانات الشخصية

يتطلب تنفيذ الفحص ، من أجل التنفيذ والتفسير الصحيح للإجراءات التحليلية ، توصيل البيانات الشخصية للمولود (تحديد الهوية ، والصحة، والتشخيص) بين هياكل نظام فحص حديثي الولادة الإقليمي (نقطة الولادة ، ومختبر الفحص والتشخيص، المراكز المرجعية السريرية) بالإضافة إلى ذلك، يتم إبلاغ الحالات الإيجابية عند الفحص والتي تم تأكيد التشخيص لها ، إلى السجلات الإقليمية والوطنية المختصة وفقًا للتدابير المناسبة واحتياطات السلامة لمعالجة البيانات الشخصية الحساسة ، بموجب المرسوم التشريعي 2003/196.

مدة تخزين العينة

بمجرد إجراء فحص حديثي الولادة ، يتم الاحتفاظ بعينة الدم كإجراء احترازي لمدة عامين في المختبر الإقليمي لفحص الأطفال حديثي الولادة (تخزين قصير) ، وهي فترة تعتبر ضرورية لتنفيذ أي إجراءات للتحقق من الحالة الصحية لحديثي الولادة.

المزيد من الاختبار: التحليل الجيني لفحص التليف الكيسي

التليف الكيسي هو المرض الوراثي الأكثر شيوعًا بين الشعب ويرجع ذلك إلى وجود بعض "الطفرات" المحددة في التراث الجيني الفردي (= أخطاء): يحدث المرض في 25% من أطفال الوالدين كلاهما حاملان أصحاء من طفرة (لذلك لم يتأثرو).

من أجل تحديد أكبر عدد ممكن من المرضى ، بقدر أكبر من اليقين ، يتطلب برنامج فحص حديثي الولادة لهذا المرض ، في أقل من 2% من الأطفال حديثي الولادة ، تنفيذ اختبار إضافي يتمثل في تحليل التراث الجيني لحديثي الولادة للكشف عن طفرات التليف الكيسي (تحليل الحمض النووي للتليف الكيسي). يسمح هذا الاختبار الثاني ، الذي يتم إجراؤه فقط على الأطفال حديثي الولادة المعرضين لخطر أكبر للإصابة بالتليف الكيسي ، بتحديد الأطفال حديثي الولادة المرضى بسرعة أكبر وبحساسية أكبر ، ولكنه يحدد ، في بعض الحالات ، حتى الأطفال حديثي الولادة غير المرضى ، الناقلين الصحيين البسيط لطفرة التليف الكيسي ، موروث بالضرورة من أحد الوالدين البيولوجيين.

عندما يتم تحديد طفل حديث الولادة يحمل طفرة ناتجة عن التليف الكيسي ، يلزم إجراء اختبار متعمق نهائي **(اختبار العرق)** في مختبر فحص حديثي الولادة ، مصحوبًا لقاء تعريفي مع الوالدين ، يتم إجرا بواسطة موظفين مؤهلين في مختبر الفحص. كما يُعرض على الوالدين (ويوصى بهما بشدة) إمكانية إجراء استشارة وراثية ودراسة جزيئية للتليف الكيسي ، لتحديد الأصول الجينية الفردية بشكل أفضل وما يسمى بخطر الزوجين (خطر إنجاب الأطفال في حالات الحمل المستقبلية الذين يعانون من المرض).

الآباء الذين ، على الرغم من أهمية هذا الاختبار الإضافي ، يعارضون إجراء الاختبار الجيني للتليف الكيسي في عينة طفلهم ، يمكنهم التعبير عن هذه الإرادة لطاقم الأطباء الذين سيبلغون مختبر فحص حديثي الولادة: في هذه الحالة ، عليهم ان يكونوا مدركين بشكل بان **هناك انخفاض**

شديد ، مع هذا الإجراء المخالف في احتمال أن يتم التعرف إذا كان طفلهم مريضًا بشكل صحيح من خلال برنامج الفحص ، مثل عدم القدرة على إجراء الاختبار الجيني المتصور في البرنامج يقلل بشكل كبير من الحساسية وسلامة الفحص (حوالي – 15%). لهذا السبب ، سيُطلب من الوالدين التوقيع على نموذج محدد. على أي حال ، يتم إجراء فحص حديثي الولادة للتليف الكيسي ، وهو إلزامي بموجب القانون ، مع الاختبارات الكيميائية الحيوية فقط (b-IRT) (اختبار العرق).

بعض المعلومات المهمة التي يجب تذكرها

يعد الفحص نشاطًا **طبيًا وقائيًا** مهمًا يمكن أن يتجنب أو يقلل بشكل كبير من أضرار بعض الأمراض الخلقية!

على الرغم من استخدام طرق معملية حساسة للغاية لا يمكن لأي برنامج فحص تحديد جميع الأطفال حديثي الولادة الموجودين في المجموعة التي تم فحصها.

تم تصميم برامج الفحص **لتقليل** الاضطراب الذي يسببه الوليد وانزعاج الأسرة: في أقل من 5.0% من جميع الأطفال حديثي الولادة ، من الضروري الشروع في إجراءات التحكم (ذات الدرجات المختلفة).

يتم استدعاء بعض الأطفال **فقط** لإجراء فحص أمان للاختبار الأول بنتائج "مشكوك فيها" أو لأن عينة الدم ، لأسباب فنية ، لم تكن كافية لإجراء تحليل دقيق.

لا يعني **اختبار فحص حديثي الولادة الإيجابي** أن الطفل مريض ، بل يعني فقط أن هناك حاجة إلى مزيد من الفحوصات. ومع ذلك ، من المهم جدًا أن يخضع جميع الأطفال حديثي الولادة الذين لديهم نتائج إيجابية للفحوصات التي يتطلبها برنامج الفحص!

[تم صياغة النص بتاريخ 1.10.2018 من قبل المختبر الإقليمي لفحص حديثي الولادة]

Sistema Sanitario Regione Lombardia

إقليم لومباريا: برنامج فحص حديثي الولادة

شهادة تلقي معلومات عن "فحص حديثي الولادة"

انا الموقع أدناه (اللقب والاسم).....

المولود في..... ولي امر المولود .....

(اللقب ، اسم المولود) .... مواليد في..... ال

..... في المستشفى ....في مدينة.....

اقر

بحصول على شهادة المعلومات "فحص حديثي الولادة في إقليمنا" بتاريخ.....

و فهم محتوياتها. و اعلن على وجه الخصوص بان تم اعلامي بما يلي:

- ✓ يعد الفحص نشاطًا طبيًا وقائيًا مهمًا ، إلزاميًا بموجب القانون ، يمكن أن يتجنب أو يقلل بشدة من أضرار بعض الأمراض الخلقية؛
- ✓ أثناء استخدام أساليب وتقنيات معملية شديدة التحمل أثناء الولادة الموسع ، لا يوجد برنامج فحص يمكنه تحديد جميع الأطفال حديثي الولادة المرضى الموجودين في المجموعة التي تم فحصها،
- ✓ برامج الفحص على الرغم من أنها مصممة لتقليل الاضطرابات التي يسببه المولود الجديد وعدم الراحة للأسرة ، تتطلب في بعض الحالات (اختبار الفحص الإيجابي) تنشيط اختبارات مراقبة محددة (هذا يحدث في أقل من 50% من إجمالي السكان حديثي الولادة) ؛
- ✓ يتم استدعاء بعض الأطفال فقط لإجراء فحص أمان للاختبار الأول بنتائج "مشكوك فيها" أو "عينة غير كافية"
- ✓ في بعض الحالات ، يتطلب بروتوكول فحص حديثي الولادة للتليف الكيسي تنفيذ اختبارات وراثية ، ومع ذلك ، يمكن للوالدين طلب فحص حديثي الولادة الموسع أو التنفيذ (مع انخفاض كبير في برنامج فحص التليف الكيسي)
- ✓ من المهم جدًا أن يخضع جميع الأطفال حديثي الولادة ذوي النتائج الإيجابية للفحوصات التي يتطلبها برنامج الفحص
- ✓ إيجابية اختبار فحص حديثي الولادة لا تعني أن الطفل مريض ، بل تعني فقط أن المزيد من الفحوصات ضرورية.

و اشهد بان موظفي الرعاية الصحية (طبيب حديثي الولادة و / أو طاقم التمريض المعتمد) قد أجابوا بطريقة شاملة على أي سؤال أو شك يتعلق بالمعلومات المذكورة أعلاه.

تاريخ .....

توقيع الأم .....

توقيع الأب .....

توقيع طبيب حديثي الولادة / طاقم الرعاية الصحية

المستشفى و الإدارة (الاسم) ....

[تم صياغة النص بتاريخ 1.10.2018 من قبل المختبر الإقليمي لفحص حديثي الولادة]

هذا النموذج لكل الأغراض جزء لا يتجزأ من الملف الطبي.