Sub-Allegato A1 **ARABO**

فحص حديثي الولادة من أجل الكشف عن ضمور العضلات الشوكي (SMA)
معلومات موجّهة إلى الوالدين

حضرات الأُمهات والآباء
نطلب بموجبه موافقتكم على إخضاع إبنكم أو بنتكم للكشف بغرض التحقق ما إذا كان/كانت يشكو/تشكو من ضمور العضلات الشوكي (SMA) في مرحلة مبكرة لم تظهر فيها بعد عوارض هذا المرض، وذلك من أجل معالجته فوراً.

ما المقصود بعبارة فحص حديثي الولادة؟
فحص حديثي الولادة أو الأطفال الرضّع (SN) هو برنامج وقائي يتم تنفيذه في جميع أنحاء البلاد. الغرض منه هو الكشف المبكّر عن بعض الأمراض الوراثية ومعالجة هذه الأمراض لحماية صحة الرضيع المريض.
الأمراض التي تخضع للكشف هي أمراض نادرة وراثية مختلفة فيما بينها من حيث أسباب حدوثها وتجلياتها الكيماوية الحيوية والجزيئية والسريرية. من المهم جداً الكشف المبكّر عن هذه الأمراض، لأن ذلك يسمح بالمباشرة فوراً بعلاجها قبل تعرّض أعضاء الرضيع للضرر الخطير.

أهمية فحص حديثي الولادة
يشكل فحص حديثي الولادة أو الرضّع مرحلة أساسية تسمح بالتعرّف السريع، مباشرة بعد الولادة، على الأطفال المصابين ببعض الأمراض الخلقية والبدء المبكر بعلاجها لدى المراكز المختصة والمتخصصة بالأدوية والحمية اللازمة التي تسمح للطفل المريض أن ينمو بشكل أعتيادي و/أو أن تتحسّن صحّته كثيراً.
إجراء الفحص بالتالي مهم جداً من أجل تفادي أضرار هذه الأمراض أو الحد منها وضمان أن تكون حياة العدد الأكبر من الاطفال المصابين بهذه الأمراض جيّدة. المختبر المرجعي الإقليمي لإجراء هذا الفحص الذي يخضع له حديثو الولادة أو الرضّع (LRRSN) والتابع لمستشفى الأطفال فيتّور بوتْسي (إدارة فاتيبينيفراتلّي – ساكّو الصحية المحلية) في مدينة ميلانو هو المختبر الإقليمي حيث يتم تحليل كافة عيّنات حديثي الولادة أو الرضّع حيثما يكونوا قد ولدوا (سواءاً في المستشفيات العامة أو الخاصة أو في المشافي الخاصة أو في أماكن اخرى).

كيفية إجراء فحص حديثي الولادة
يجمع العاملون لدى مراكز الولادة العينات المكونة من قطرات قليلة من الدم التي يتم أخذها من كعب الوليد في أول 48 أو 72 ساعة من عمره. بعدها يتم إرسال العينة التي تم الحصول عليها على هذا النحو من مركز الولادة إلى المختبر المرجعي في مستشفى الأطفال فيتّور بوتْسي في مدينة ميلانو حيث يتم التحليل من أجل الكشف على كافة الأمراض موضوع هذا الفحص.
ما أن تصل هذه العيّنات إلى المختبر يتم تحليلها ويتم إرسال نتيجة التحليل إلى المستشفى حيث حصلت الولادة. فإذا كانت نتيجة التحليل **سلبية** (إي إعتيادية) لا تتم مخابرة الوالدين. قد يحصل في بعض الحالات أن تكون عيّنة الدم **غير كافية** أو أن تكون نتيجة التحليل غير **حاسمة** مما يستدعي أخذ عيّنة جديدة. في حال كانت نتيجة التحليل **غير سلبية**، يتم إجراء تحاليل إضافية مخبرية (كيميائية حيوية وجزيئية) بعد الإتصال بكم يجريه العاملون في مركز الولادة. في حال كانت نتائج التحليل **إيجابية مؤكدة** يتم الإتصال فوراً بالمركز السريري الإقليمي المرجعي المكلف بمعالجة هذه الأمراض، من أجل:

- متابعة التشخيص (المزيد من الكشوفات السريرية والمخبرية والمشورة الوراثية) إلى أن يتم تحديد المرض الوراثي موضوع الفحص أو إستثنائه؛
- القيام حيث يلزم بإعتماد مسار علاجي.

أن تكون نتيجة الفحص إيجابية لا يعني ذلك "وجود مرض". إنه مجرّد ناقوس خطر يستدعي المزيد من الفحوصات والتشخيص. **عدد قليل من الرضّع الذين تكون نتائج تحاليلهم إيجابية يكون مريض بالفعل.** يتولّى الأطباء والممرضون العاملون لدى المستشفى حيث تمت الولادة تقديم كافة المعلومات الخاصة بالفحوصات التي تم تنفيذها ومعاني هذه الفحوصات إلى الاسرة.

الإفصاح عن البيانات الشخصية
القيام بهذا الفحص وتفسير نتائج التحاليل بشكل صحيح يستدعي تبادل بيانات الرضّع الشخصية (بيانات التعريف به، بياناته الصحية وتاريخه الطبي) فيما بين الشبكة الإقليمية المرجعية المكلفة بإجراء الفحص (مراكز الولادة، المختبرات الإقليمية المرجعية الملكفة

بفحص حديثي الولادة أو الرضّع وتاكيد التشخيص، المراكز السريرية المرجعية). يتم التبليغ عن الحالات الإيجابية التي تمخّضت عن الفحص إلى سجل الإمراض النادرة الوطني (RNMR) التابع للمعهد العالي للصحة من خلال سجل الإمراض النادرة الإقليمي (ReLMar)، بمراعاة وإحترام بعض الإجراءات المناسبة لضمان سريّة البيانات الشخصية الحرجة ومعالجتها، وفق ما نصت عليه القوانين السارية المفعول.

مدة الإحتفاظ بالعيّنات

بعد فحص حديثي الولادة أو الرضّع يتم حفظ عيّنات الدم إحترازياً لدى المختبر المرجعي الوطني لفحص حديثي الولادة أو الرضّع لمدة خمس سنوات، وهي مدة تُعتبر لازمة من أجل مراقبة صحة الوليد والتحقق منها. بعد ذلك وبموافقة أصحاب العلاقة يتم حفظ هذه العيّنات بشكل سرّي، أي دون الإفصاح عن هوية صاحبها، من أجل القيام بما يلزم من تحاليل في مجال الأوبئة و/أو من أجل إجراء أبحاث حول الأمراض موضوع فحص حديثي الولادة أو الرضّع أو حول أمراض اخرى قد يتم إدخالها في هذا المسح.

ماهية ضمور العضلات الشوكي (SMA)

ضمور العضلات الشوكي (SMA) هو مرض عصبي عضلي نادر يمتاز من الناحية السريرية بشلل تدريجي للعضلات ناتج عن فقدان السيطرة الطوعية على الحركة، فيما يبقى النمو الذهني طبيعي. بحسب جسامة هذا المرض والسن الذي تظهر فيه عوارضه يمكننا تقسيمه إلى 4 أصناف.

- ضمور العضلات الشوكي من الصنف الأول (حوالي 50-60% من المرضى): الصنف الأكثر جسامة يظهر في أول 6 أشهر من العمر ويكون حظ المريض في البقاء على قيد الحياة سنتين أثنتين. سبب الوفاة بشكل عام يكمن في عجز المريض على التنفّس الناتج عن ضعف عضلات بين الضلوع.
- ضمور العضلات الشوكي من الصنف الثاني (حوالي 30% من المرضى): جسامة المرض متوسطة. تظهر عوارضه قبل مرور 18 شهر. لا يكتسب الأطفال المرضى القدرة على السير من دون دعائم. بالرغم من أن إنخفاض حظ المريض في البقاء على قيد الحياة، غير أن جودة حياته عادة ما تكون بائسة بسبب الصعوبة القصوى على الحركة. أضف إلى ذلك أن المرضى يشكون غالباً من إنحناء العمود الفقري مما يستدعي غالباً تصحيح الإنحراف بعملية جراحية.
- ضمور العضلات الشوكي من الصنف الثالث: تظهر عوارضه بعد 18 شهر من العمر، في ظل تنوّع مجرى سير المرض. قد يفقد المرضى أو لا يفقدوا القدرة على السير. حظ المريض في البقاء على قيد الحياة عادية، فيما تبقى جودة الحياة رهن القدرة على السير.
- ضمور العضلات الشوكي من الصنف الرابع: يكون فيها المرض أخف ويظهر في عمر يتراوح ما بين 20 و 60 سنة. يتطور المرض فيها بطيء.

ضمور العضلات الشوكي ناتج عن غياب أو إختلال أحد الجينات (SMN1) المسؤول عن إنتاج أحدى البروتينات الرئيسية لبقاء الخلايا العصبية الحركية على قيد الحياة، أي تلك الخلايا التي تنقل الإشارات إلى العضلات وتجيز الحركة والتنفس والبلع.

يظهر ضمور العضلات الشوكي عادة كحالات إفرادية في الاسرة لأنه يعود إلى عيب وراثي ينتقل بالجسيمة المتنحية: هذا يعني أن والدي المريض، بالرغم من صحّتهما الجيّدة، هما حاملين سليمين لعيب وراثي مسؤول عن هذه الحالة التي تظهر فقط إذا نقلا كلاهما (أي الوالدين) هذا العيب إلى أبناءهما. يُقدّر أن هنالك طفلاً واحداً من كل 6-8 آلاف طفل مريض بضمور العضلات الشوكي. يُقدّر عدد الحاملين السليمين لهذا المرض بنوح 2-3% من السكان.

العلاج المتوفر اليوم لهذا المرض

حتى وقت قريب جداً كان العلاج يقتصر على بعض إجراءات الدعم الرامية إلى إطالة حياة المريض دون تغيير جودة حياته بشكل ملحوظ. أي كنّا أمام حالات لا علاج لها وخطيرة جداً بالنسبة للصنف الأول والصنف الثاني. في السنوات الأخيرة تم تطوير علاجات واعدة وتم تسجيل هذه العلاجات التي يجري وصفها اليوم بشكل إعتيادي في إيطاليا. تدل البيانات العلمية المتوفرة اليوم إلى تحسّن ملحوظ للمرضى الذين تتم معالجتهم، حتى من دون شفاءهم تماماً. ومع ذلك فمن الواضح أنه كلّما كان العلاج مبكراً كلّما كان إستعادة قوة العضلات أفضل. وعليه فإن التشخيص المبكر للمرض مهم جداً لإستعادة قوة العضلات وتحسين جودة الحياة. تُفيد بعض البيانات الأولية أن المرضى الذين أظهر التشخيص الممكن وجود أشكال خطيرة من هذا المرض (من الصنفين الأول والثاني) والذين تمت معالجتهم قبل ظهور العوارض، نمت حركتهم بشكل يكاد يكون متطابقاً للأطفال السليمين من هذا المرض.

إستمارة الموافقة على المشاركة في إجراء فحص حديثي الولادة من أجل الكشف عن ضمور العضلات الشوكي

أنا الموقع/الموقعة أدناه – نحن الموقعون إدناه .....
بصفتي/بصفتنا والد/ والدة/ والدي/ الوصي على القاصر .....
المولود في ..... بتاريخ .....،
بعد الإطلاع على المستند متضمّن المعلومات الخاصة بهذا الفحص، أوافق/ نوافق على مشاركة إبني/ بنتي/ إبننا/ بنتنا في فحص حديثي الولادة من أجل الكشف عن **ضمور العضلات الشوكي** وذلك عن طريق إستعمال البطاقة التي حصلت/ حصلنا عليها من أجل إجراء فحص حديثي الولادة الإلزامي وفحص حديثي الولادة الشامل الإلزامي، وفق المعلومات التي تم تزويدي/تزويدنا بها. كما أقرّ:

- بأنه كان لي/لنا متّسع من الوقت للتفكير بما يترتب عن مشاركة إبني/إبننا/ بنتي/ بنتنا في هذا الفحص.
- بأنني/ بأننا حصلت/حصلنا على نسخة من إستمارة الموافقة.
- بأنني/ بأننا أوافق/نوافق على مشاركة إبني/إبننا/ بنتي/ بنتنا في هذا الكشف

  نعم □ لا □
- كما أرغب/ نرغب في الحصول على نتائج التحليل الذي خضع له إبني/إبننا/ بنتي/ بنتنا في حال كانت هذه النتائج هامة من الناحية السريرية.

  نعم □ لا □
- كما اوافق/ نوافق على إبلاغ طبيب الاسرة/ طبيب الأطفال الذي يتابع إبني/إبننا/ بنتي/ بنتنا وأشراكه/ بهذا الكشف وبنتائجه

  نعم □ لا □
- كما أرغب/ نرغب أن يتم حفظ العيّنة بشكل سرّي من أجل القيام بما يلزم من تحاليل في مجال الأوبئة و/أو من أجل إجراء أبحاث حول الأمراض موضوع فحص حديثي الولادة أو الرضّع أو حول أمراض اخرى قد يتم إدخالها في هذا المسح

  نعم □ لا □
- كما ألتزم/ نلتزم بالتبليغ الفوري عن أي تبدّل يطرأ على رأينا بخصوص ما تم الإقرار به بموجبه.

اسم الوالد/ الوالدة/ الوالدين بخط واضح: .....

.....

توقيع الوالد: ..... بتاريخ .....

توقيع الوالدة: ..... بتاريخ .....

إسم الوصي القانوني (إن وجد) بخط واضح: .....

توقيع الوصي القانوني ..... بتاريخ .....

إسم الطبيب الذي قام بجمع هذه الإستمارات بخط واضح .....

حرر بتاريخ .....