



اختبار

لإنقاذ حياة طفلك



فحص حديثي الولادة

ما هي بيلة الفينيل كيتون (PKU)؟

بيلة الفينيل كيتون هي اضطراب يؤثر على قدرة الجسم على تحطيم الفينيل ألانين، الذي يُعد جزءًا من البروتين الذي يوجد في الأطعمة. يمكن أن يؤثر تراكم الفينيل ألانين في الدم على تطور المخ ويسبب التخلف العقلي والمشاكل السلوكية. يعين العلاج للطفل لبنًا اصطناعيًا خاصًا للرضع. سيتبع الطفل نظامًا غذائيًا خاصًا طوال حياته.

ما هو عوز نازعة هيدروجين أسيل تميم الإنزيم أ متوسط الحلقات (MCADD)؟

MCADD هو حالة تؤثر على قدرة الجسم على إنتاج الطاقة من الدهون المخزنة. يبدو الأطفال الذين يولدون بهذه الحالة طبيعيين عند الولادة، لكن يمكن أن يُصابوا بتشنجات عصبية بشكل مفاجئ ويصابون بالإغماء إذا لم يأكلوا لبعض ساعات قليلة. وقد يموتون أو يصابون بمشكلات في التطور، إذا لم يخضعوا لعلاج خاص بحالات الطوارئ. ويتضمن العلاج تجنب المكوث لفترات طويلة دون أكل، خاصةً أثناء فترات المرض.

إذا كانت لديك أية مخاوف عن نتائج اختبارات الفحص، يُرجى الاتصال بطبيب طفلك.

فحص حديثي الولادة ليس اختبارًا تشخيصيًا. وبالرغم من أن النتيجة الطبيعية مطمئنة جدًا، فهي لا تضمن أن الطفل ليس مصابًا بأحد هذه الاضطرابات. إذا تطورت لدى الطفل أعراض إحدى هذه الاضطرابات، ينبغي أن يتم فحص الطفل بشكل إضافي، حتى إذا كان فحص حديثي الولادة طبيعيًا.

خط المساعدة الخاص بالأطفال من ذوي احتياجات الرعاية الصحية الخاصة
1-800-737-3028



Public Health
HEALTH AND HUMAN SERVICES

State of North Carolina | Department of Health and Human
Services Division of Public Health
www.ncdhhs.gov
http://slph.ncpublichealth.com
N.C. DHHS هي صاحب عمل ومقدم خدمات يوفر مبدأ تكافؤ الفرص.

*هذه النشرة تم دمجها من قبل إدارة الموارد والخدمات الصحية

(Health Resources and Services Administration, HRSA) التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية بالولايات المتحدة (U.S. Department of Health and Human Services, HHS) بموجب المنحة رقم UG5MC27837 إلى جمعية معمل الصحة العامة (Association of Public Health Laboratories, APHL) لتنفيذ برنامج فحص حديثي الولادة للكشف عن عوز المناعة المشترك الشديد (SCID). هذه المعلومات أو هذا المحتوى والناتج خاصة بالمولف وينبغي ألا تُنشر على أنها موقف أو سياسة رسمية لـHRSA أو HHS أو حكومة الولايات المتحدة أو APHL أو تعبير تصديقات ضمنية لها.

تمت طباعة 17,000 نسخة من هذا المستند الحكومي بتكلفة تبلغ
دولار 1,2016.33 أو دولار 0,070960588 للنسخة 16/11 ©

ما هو التليف الكيسي؟

التليف الكيسي (CF) هو حالة تؤثر على التنفس والهضم أو استخدام الجسم للطعام والسوائل التي يأكلها الطفل ويشربها. الأشخاص المصابون بـCF يكون لديهم مخاطر سميكة جدًا يمكن أن يسد الرئتين والجهاز الهضمي مما يؤدي إلى الكحة الشديدة وحالات عدوى الرئة المهددة للحياة وضعف زيادة الوزن والنمو. توجد أنواع كثيرة لعلاج CF التي تحتوي على معالجة تنفسية ودواء تنفس يوميًا. يمكن أن يحسن التشخيص والعلاج المبكران النمو ووظائف الرئة ويضيفا أعوامًا إلى عمر طفلك.

ما هو عوز المناعة المشترك الشديد (SCID)؟

SCID هو حالة وراثية يكون فيها الجهاز المناعي للطفل لا يعمل بشكل جيد ويكون الجسم غير قادر على مكافحة حالات العدوى الخطيرة. إذا اكتُشف SCID وعولج مبكرًا، يمكن للطفل أن يعيش ويقضي حياته بصحة أفضل.

ما هي اضطرابات الأحماض الأمينية واضطرابات الأحماض العضوية واضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية؟

يؤثر كل من هذه الحالات على قدرة الجسم على إنتاج الطاقة من الطعام. تسبب هذه الحالات تراكم السميات والسموم في الجسم. وتمثل بيلة الفينيل كيتون (PKU) وعوز نازعة هيدروجين أسيل تميم الإنزيم أ متوسط الحلقات (MCADD) حالتين من أكثر الحالات شيوعًا في هذه المجموعة.



كيف سيساعد هذا الاختبار في حماية طفلي؟

يولد معظم الأطفال أصحاء وطبيعيين، ولكن لا يمكن دائماً اكتشاف بعض المشكلات الصحية عند الولادة. فحوصات حديثي الولادة هي أفضل طريقة للمساعدة في اكتشاف المشكلات الصحية الخطيرة ومنعها قبل أن يصبح طفلك مريضاً. لذا تُجرى North Carolina اختبارات دم بسيطة لفحص حديثي الولادة للتحقق من أكثر من 30 حالة. يكون العديد من هذه الحالات مهدداً للحياة في وقت مبكر من الحياة ويمكن أن تسبب بعضها مشكلات خطيرة طويلة الأمد إذا لم يتم علاجها مبكراً. وكلما كان اكتشاف المشكلة ومعالجتها مبكرين، كانت فرصة تمتع طفلك ببداية صحية في الحياة أفضل!

كيف يتم فحص طفلي وأين يتم ذلك؟

قبل مغادرة المستشفى، سيتم وخز كعب طفلك وجمع بضع قطرات من الدم. وسيتم إرسال الدم إلى State Laboratory of Public Health (معمل الصحة العامة التابع للولاية) في Raleigh ليتم فحصه. تعد North Carolina رائدة مشهورة على الصعيد الوطني في مجال فحص حديثي الولادة.

ماذا سيحدث إذا كان طفلي يحتاج إلى إعادة الاختبار؟

بعد عودتك من المستشفى إلى المنزل، يمكن أن يطلب منك طبيب طفلك إحضاره للخضوع لفحص آخر خاص بحديثي الولادة أو أنواع أخرى من الاختبارات. إذا كانت هناك حاجة إلى إجراء المزيد من الاختبارات من المهم جداً أن ترد في أسرع وقت ممكن. يمكن أن تسبب بعض هذه الحالات مشكلات مهددة للحياة في بضعة أيام فقط.



ما الذي يتضمنه الاختبار؟

المشكلات التي سيتم فحص طفلك للتحقق منها ستتحسن من خلال أنواع مختلفة من الرعاية الطبية والعلاج وتتضمن المشكلات:

- قصور الغدة الدرقية الخلقي الأولي
- الجلاكتوزيميا
- فرط تنسج الكظر الخلقي (Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)
- مرض فقر الدم المنجلي
- نقص البيوتينيداز
- التليف الكيسي (Cystic Fibrosis, CF)
- عوز المناعة المشترك الشديد (Severe Combined Immunodeficiency, SCID)
- اضطرابات الحمض الأميني {بما في ذلك، بيلة الفينيل كيتون (Phenylketonuria, PKU)}
- اضطرابات الحمض العضوي
- اضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية (بما في ذلك، عوز نازعة هيدروجين أسيل تميم الإنزيم أ متوسط الحلقات Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, MCADD)

ماذا سيحدث إذا لم يكن لدينا تاريخ عائلي من الإصابة بهذه الاضطرابات؟

تتم وراثته معظم هذه الحالات الصحية من أفراد العائلة الآخرين – تنتقل من الأجداد أو الوالدين إلى أطفالهم. لكن، يمكن أن يكون أحد الأطفال أول شخص في العائلة يصاب بالحالة. والوالدان اللذان لا يوجد لديهما تاريخ عائلي من الإصابة بهذه الحالات، أو اللذان لديهما أطفال أصحاء بالفعل، ما زال يمكن أن ينجبا طفلاً مصاباً بواحدة من هذه الحالات. من الممكن أن يكون كلا الوالدين حاملين لحالة جينية حتى إذا كان لديهما أطفال أصحاء. يكون لدى الشخص الحامل جين غير عامل يمكن أن ينتقل دون دراية من الوالد إلى الطفل. يُرجى العلم بأن فحص حديثي الولادة لا يتعرف على جميع حديثي الولادة (أو والديهم) الذين يحملون حالة جينية وراثية.

توضيح الاضطرابات

لكل حالة من هذه الحالات، يمكن أن يقلل كل من التشخيص والرعاية الطبية والعلاج المبكرين من معدل حدوث مشكلات طبية خطيرة أو يمنعها ويمكن حتى أن ينقذ حياة طفلك.

ما هو قصور الغدة الدرقية الأولي؟

تنتج الغدة الدرقية، التي توجد في العنق، هرموناً مهماً لمعدل النمو والتطور والتعلم الطبيعي. يحدث قصور الغدة الدرقية الأولي عندما لا تنتج الغدة الدرقية للطفل كمية كافية من الهرمون الدرقي. يقدم العلاج الهرمون الذي كميته غير كافية أو يستبدله عن طريق دواء يمكن أن يتناوله الطفل عن طريق الفم.

ما هي الجلاكتوزيميا؟

الجلاكتوزيميا هي حالة لا تسمح للجسم باستخدام سكر يُدعى الجلاكتوز الذي يوجد في اللبن. يمكن أن يمرض الطفل المصاب بالجلاكتوزيميا بعد بضعة أيام فقط من تناول لبن الثدي أو اللبن الاصطناعي الذي يحتوي على هذا السكر. يمكن أن تتضمن بعض العلامات والأعراض المبكرة القيء أو اصفرار الجلد أو قصور النمو أو التطور. يتضمن العلاج التحول لاستخدام لبن اصطناعي خال من الجلاكتوز (يعتمد في أساسه على الصويا) يسهل الحصول عليه من المتجر.

ما هو فرط تنسج الكظر الخلقي (CAH)؟

CAH هو مجموعة من الحالات تؤثر على كمية الهرمونات التي تنتجها الغدتان الكظرية، اللتان توجدان أعلى الكليتين. تكون هذه الهرمونات لازمة للحياة وتلعب دوراً مهماً في النمو الجنسي. يمكن أن تكون أعراض CAH مهددة للحياة. ويمكن أن تتضمن الأشياء التي يتم البحث عنها في طفلك الضعف أو الجفاف أو حتى الصدمة. إذا كان طفلك مصاباً بـ CAH، فلا يستطيع جسم طفلك إنتاج هذه الهرمونات. يقدم العلاج الهرمون للطفل أو يستبدله، وهو يكون عادةً دواءً يمكن أن يتم تناوله عن طريق الفم.

ما هو مرض فقر الدم المنجلي؟

مرض فقر الدم المنجلي هو مشكلة في خلايا الدم الحمراء. يصيب مرض فقر الدم المنجلي الجزء الذي يحمل الأكسجين في خلايا الدم الحمراء ليوصله لكل أجزاء الجسم. يمكن أن يكون لدى الأشخاص المصابين بمرض فقر الدم المنجلي مشكلات صحية خطيرة يمكن أن تؤدي إلى فقر الدم (عدد منخفض لخلايا الدم الحمراء) والألم الشديد وحالات العدوى المهددة للحياة والسكتات والعديد من الحالات التي تتطلب الاحتجاز بالمستشفى. يساعد البنيسيلين الذي يتم تناوله من خلال الفم في الوقاية من بعض الأعراض وعلاجها.

ما هو نقص البيوتينيداز؟

نقص البيوتينيداز هو حالة تؤثر على قدرة الجسم على إعادة تدوير البيوتين، فيتامين شائع يوجد في العديد من الأطعمة، وبالتالي لا يوجد ما يكفي من البيوتين في الجسم. يمكن أن يسبب نقص البيوتينيداز التشنجات والتخلف العقلي والطفح الجلدي وفقدان الشعر والسمع وحتى الوفاة. ويتكون العلاج من البيوتين اليومي، وهو دواء يؤخذ عبر الفم.

