

برنامج فحص حديثي الولادة في كارولينا الشمالية صحيفة وقائع للآباء والأمهات عن ضمور العضلات الشوكي



يتم فحص جميع الأطفال المولودين في كارولينا الشمالية عند الولادة للبحث عن حالات طبية معينة يمكن علاجها إذا تم اكتشافها مبكرًا. أظهرت نتيجة فحص حديثي الولادة أنه من الممكن أن يكون طفلك مصابًا بضمور العضلات الشوكي. سيحتاج طفلك إلى إجراء اختبار ثانٍ في أقرب وقت ممكن للتأكد.

ما هي علامات وأعراض ضمور العضلات الشوكي؟

ضمور العضلات الشوكي أو SMA هو حالة تؤثر على الأعصاب في النخاع الشوكي. عندما لا تؤدي هذه الأعصاب وظيفتها، لا تستطيع العضلات أداء وظيفتها وتصبح ضعيفة للغاية. هناك أنواع مختلفة من ضمور العضلات الشوكي تعتمد على العمر الذي تبدأ فيه الأعراض وشدها. بالنسبة للأطفال المصابين بالنوع الأول من ضمور العضلات الشوكي، قد تظهر العلامات خلال الأسابيع أو الأشهر الأولى من حياتهم. قد لا تظهر العلامات على الأطفال الذين يعانون من النوع الثاني أو الثالث أو الرابع من ضمور العضلات الشوكي حتى وقت لاحق في مرحلة الطفولة أو حتى مرحلة البلوغ. قد تشمل الأعراض صعوبة في التنفس و/أو مشاكل في التغذية أو البلع و/أو صعوبة في تلبية المهارات الحركية و/أو ضعف العضلات. إذا لم تعالج هذا المرض، فستزداد هذه الأعراض سوءًا بمرور الوقت.

هل يمكن علاج ضمور العضلات الشوكي؟

نعم، هناك أنواع مختلفة متاحة من العلاج. إذا كان طفلك مصابًا بضمور العضلات الشوكي، فسيقوم الطبيب بمراجعة خيارات العلاج وستقرران معًا ما هو الأفضل لطفلك وعائلتك. يجب بدء العلاج في أقرب وقت ممكن لأن الأطفال الذين يعانون من ضمور العضلات الشوكي يميلون إلى تحقيق نتائج أفضل مع العلاج المبكر.

ما الذي يجب عليّ فعله بعد ذلك؟

- سيرغب طبيب الأطفال أو طبيب الأسرة في رؤيتك أنت وطفلك على الفور. سيحيلك طبيب الأطفال أو طبيب الأسرة أنت وطفلك إلى طبيب أعصاب للأطفال، وهو طبيب متخصص في مشاكل العضلات والأعصاب.
- سيطلب طبيب الأعصاب للأطفال إجراء اختبار لمعرفة ما إذا كان طفلك يعاني من ضمور العضلات الشوكي أم لا. سيجري طبيب الأعصاب للأطفال أيضًا فحصًا لفحص طفلك بحثًا عن أي أعراض مبكرة.
- يمكن أن تزور أنت وطفلك أيضًا اختصاصيًا في علم الوراثة أو مستشارًا وراثيًا ليساعدك على فهم ما يعنيه ضمور العضلات الشوكي لطفلك وعائلتك.
- يرجى مراجعة طبيب الأطفال الخاص بطفلك أو طبيب الأسرة إذا لم تتلق رد من اختصاصي الوراثة أو طبيب الأعصاب في غضون 3 أيام.

أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

المرجع الرئيسي لعلم الوراثة:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy>



منظمة Cure SMA:

<https://www.curesma.org/newborn-screening-for-sma/>



جمعية مرض الحثل العضلي:

<https://www.mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy>



إذا كان لديك أسئلة، فيرجى الاتصال ببرنامج متابعة فحص حديثي الولادة على الرقم 919-218-6460 أو الاتصال على خط مساعدة الأطفال ذوي احتياجات الرعاية الصحية الخاصة على الرقم 1-800-737-3028

قسم الصحة الع والخدمات الإنسانية في ولاية كارولا الشمالية

www.ncdhhs.gov

كارولينا الشمالية وزارة الصحة والخدمات الإنسانية هي جهة عمل ومقدم خدمة متكافئ الفرص.



NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES

صحيفة وقائع لمقدمي الخدمات عن ضمور العضلات الشوكي

ماذا أفعل عندما يوجد طفل مريض حديث الولادة ثبتت إصابته بضمور العضلات الشوكي؟

نظرًا لسرعة تطور أعراض ضمور العضلات الشوكي، فمن المهم الاتصال بعائلة الطفل في أسرع وقت ممكن وإحالة الطفل إلى أخصائي لإجراء الاختبارات التأكيديّة. تذكر أن فحص الأطفال حديثي الولادة ليست اختبارًا تشخيصيًا وعلى الرغم من ندرة التشخيصات الإيجابية الخاطئة، إلا أنها ممكنة. يرجى اتخاذ الإجراءات التالية:

- اتصل بعائلة الطفل في غضون 24 ساعة لوصف نتيجة فحص الطفل حديث الولادة وتقديم صحيفة وقائع للوالدين عن ضمور العضلات الشوكي وتحديد مركز الرعاية التخصصية المفضل للعائلة. تحتوي صحيفة وقائع ضمور العضلات الشوكي على روابط لمصادر تعليمية للعائلة.
- قم بإحالة الطفل والعائلة إلى مركز الرعاية المتخصصة لتنسيق المتابعة مع طبيب أعصاب الأطفال. انظر معلومات الاتصال في قائمة المصادر.
- سيتابع مركز الرعاية المتخصصة مع العائلة في غضون 72 ساعة لتحديد موعد.

ضمور العضلات الشوكي (SMA) هو اضطراب عصبي عضلي وراثي ناتج عن طفرة في جين SMN1 مما يؤدي إلى فقدان نهائي للخلايا العصبية الحركية في جذع الدماغ والنخاع الشوكي. يؤدي فقدان الخلايا العصبية الحركية الوظيفية إلى ضعف تدريجي للعضلات وضعف في وظائف الجهاز التنفسي والبصلي.

ما هي علامات وأعراض ضمور العضلات الشوكي؟

هناك أنواع مختلفة من ضمور العضلات الشوكي تعتمد على عمر ظهور الأعراض وشدها. الشكل الأكثر شيوعًا هو النوع الأول من ضمور العضلات الشوكي والذي تظهر أعراضه خلال الأسابيع أو الأشهر القليلة الأولى من الولادة. تشمل الأعراض المبكرة لضمور العضلات الشوكي ارتخاء العضلات وقلة النمو الحركي وضعف العضلات. قد يعاني الأطفال الذين يعانون من أشد أشكال ضمور العضلات الشوكي من تحزّم اللسان أيضًا مما يسبب مشاكل في الرضاعة أو البلع. قد يعاني بعض الأطفال من صعوبات في التنفس. يظهر ضمور العضلات الشوكي في مرحلة لاحقة بشكل أقل شدة بين 6 و 18 شهرًا من العمر (النوع الثاني) أو في مرحلة الطفولة المبكرة (النوع الثالث) أو عند البالغين (النوع الرابع) ويرتبط عمومًا بمستويات أعلى بشكل متزايد من الوظائف الحركية.

هل يمكن علاج ضمور العضلات الشوكي؟

نعم، هناك أنواع مختلفة متاحة من العلاج، بما في ذلك الحقن داخل القرب المعتمد من إدارة الغذاء والدواء (نوسينريسين / سبينرازا) ومنتج العلاج الجيني الوريدي (أوناسمونجين أيبيرفوك / زولجينزما). يجب أن يبدأ العلاج في أقرب وقت ممكن لأن ضمور العضلات الشوكي هو مرض تدريجي. يميل الأطفال المصابون بضمور العضلات الشوكي الذين يتم علاجهم مبكرًا إلى تحقيق نتائج أفضل.

أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

المرجع الرئيسي لعلم الوراثة:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy>



منظمة Cure SMA:

<https://www.curesma.org/newborn-screening-for-sma/>



جمعية مرض الحثل العضلي:

<https://www.mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy>



إذا كان لديك أسئلة، فيرجى الاتصال ببرنامج متابعة فحص حديثي الولادة على الرقم 919-218-6460 أو الاتصال على خط مساعدة الأطفال ذوي احتياجات الرعاية الصحية الخاصة على الرقم 1-800-737-3028

قسم الصحة الع والخدمات الإنسانية في ولاية كارولا الشمالية

www.ncdhs.gov

كارولينا الشمالية وزارة الصحة والخدمات الإنسانية هي جهة عمل ومقدم خدمة متكيفا الفرص.



NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES

تم دعم صحيفة الوقائع هذه من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS) كجزء من منحة المساعدة المالية التي يبلغ مجموعها 423,900 دولارًا بتمويل من مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية بنسبة 100 بالمائة. المحتويات خاصة بالمؤلف (المؤلفين) ولا تمثل بالضرورة وجهات نظر رسمية أو مصادقة من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.