Universitätsklinikum Leipzig
Medizin ist unsere Berufung.

Screeningzentrum Sachsen
Department für Diagnostik
Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik (ILM)
Direktor: Prof. Dr. med. Berend Isermann

Department für Frauen- und Kindermedizin
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Direktor: Prof. Dr. med. Wieland Kiess

فحص الاكتشاف المبكر لدى المواليد

ورقة تعليمات للأباء والأمهات

الأباء والأمهات الأعزاء

أغلب الأطفال يولدون أصحاء. لكن هناك أمراض خلقية نادرة لا تكون ظاهرة من خلال أعراض سريرية خارجية لدى حديثي الولادة. للتعرف على هذه الأمراض في وقت مبكر، سوف يُعرض عليكم من أجل طفلكم فحص طبي للاكتشاف المبكر لهذه الأمراض (التحري عن وجود أمراض استقلاب بما فيها التليف الكيسي لدى حديثي الولادة). تبعاً للاحصائيات تظهر أمراض الاستقلاب لدى واحداً من بين ١٥٠٠ مولود. عدم المعالجة لهذه الأمراض يمكن أن يؤدي إلى أضرار بالأعضاء أو إعاقة جسمانية أو عقلية لا يمكن الشفاء منها.

لماذا يتم إجراء فحوص الاكتشاف المبكر وكيف يسير الفحص؟

ينبغي التعرف على اضطرابات الاستقلاب الخلقية النادرة والاضطرابات في وظائف الأعضاء في الوقت المناسب. فمن خلال العلاج في وقت مبكر وبالأصح في أقرب وقت بعد الولادة يمكن تجنب إصابة هؤلاء الأطفال بأمراض خلقية أو على الأقل تخفيف حدتها. لذلك يتم منذ أكثر من ٣٠ عاماً إجراء فحص للدم لدى جميع المواليد حديثي الولادة. هذه الفحوص تم تحسينها منذ ذلك الحين بشكل أساسي؛ وقد تم ضم أمراض أخرى قابلة للعلاج إلى الفحوص. في غضون الفترة من اليوم الثاني وحتى اليوم الثالث من العمر (تقريباً ٣٦ - ٧٢ ساعة بعد الولادة)، وعلى أبعد تقدير مع الفحص الوقائي الثاني لطفلك U٢، سيتم أخذ عدة قطرات دم قليلة إما من الوريد أو العقب) وتنقيطها على بطاقة ترشيح ورقية معدة لذلك وإرسالها بعد الجفاف على الفور إلى مختبر تحري وجود أمراض. هناك يتم فحص العينات بدون تأخير بأسلوب تحليل خاص وحساس للغاية.

ما هي الأمراض التي يتم الفحص من أجلها؟

سيتم الفحص من أجل عدة أمراض استقلاب وأمراض هرمونية (هذه الأمراض معروضة بشكل مختصر في صندوق المعلومات). في مجمل الأمر يتم العثور على مرض خلقي لدى مولود واحد من بين ١٥٠٠ مولود حديث. في كثير من العائلات المصابة لم يكن هناك على الإطلاق أي إصابة بمثل هذه الأمراض قبل ذلك. ولأن الأطفال المصابون قد يبدون أصحاء تماماً عند الولادة، فإن التحري لدى المواليد الحديثة أمراً هاماً لتجنب الأطفال الأمراض الحادة وعواقبها في الوقت المناسب، على سبيل المثال الاضطرابات العقلية والجسمانية.

من الذي يتم إخطاره بنتيجة الاختبار؟

على أي حال يحصل راسل عينة الدم خلال أيام قليلة على النتيجة بشكل خطي من مركز التحري. في الحالات العاجلة يتم بالإضافة إلى ذلك إجراء اتصال مباشر بأولياء الأمر. لذلك يرجى منكم تدوين رقم الهاتف والعنوان الخاص بكم بكم الذي يمكن الوصول إليكم فيهما في الأيام الأولى بعد الولادة وذلك على بطاقة الاختبار. التعرف المبكر والعلاج المبكر لحديثي الولادة المصابون يكون ممكناً فقط، إذا تعاون جميع المشاركين - الأباء والأمهات والمستشفى أو طبيب الأطفال ومعمل التحري - وذلك دون فقدان للوقت، لكي يتم الحصول على نتائج الفحص ومراجعتها في الوقت المناسب.

ماذا تعني نتيجة الاختبار؟

إن نتيجة اختبار التحري لا تعتبر تشخيصاً طبياً بعد. بنتيجة الاختبار يمكن إما استبعاد الإضطرابات المعنية التي من أجلها تم الفحص إلى حد بعيد، أو يصبح من الضروري إجراء فحص تشخيصي آخر في حالة الشك في وجود مرض، على سبيل المثال تكرار الاختبار. قد يكون تكرار اختبار التحري أيضاً ضرورياً، إذا كان على سبيل المثال قد تم أخذ عينة الدم في وقتاً غير مناسباً.

خصوصية التليف الكيسي

كيف يسير فحص التليف الكيسي؟

إن فحص التليف الكيسي هو حالة خاصة: إذا نشأ شك في وجود تليف كيسي خلال فحص التحري نتيجة ظهور بارمترات معملية غير عادية، قد يكون من الضروري إجراء اختبار الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين (فحص وراثي). في هذه الحالة سيتم فقط البحث عن تغيرات في الجينات يمكن أن تؤدي إلى التليف الكيسي. وبما أن فحص التليف الكيسي على العكس من الفحوص الأخرى يمكن إجراءه حتى ٤ أسابيع بعد الولادة، فمن الممكن أخذ عينة الدم إذا استدعى الأمر أيضاً عند إجراء الفحص الوقائي U٢.

من يحصل على نتيجة اختبار الحمض النووي الريبوزي المنقوص الأكسجين؟

في بعض الظروف قد يكون من الضروري لاكتشاف التليف الكيس إجراء اختبار الحمض النووي الريبوزي المنقوص الأكسجين. نتيجة اختبار الحمض النووي الريبوزي المنقوص الأكسجين تخضع كما هو الحال بالنسبة لجميع نتائج تحري الأمراض لدى حديثي الولادة إلى الكتمان الطبي. لذا سيتم إخباركم أنتم والطبيب الراسل فقط للعينة بنتيجة الحمض النووي الريبوزي المنقوص الأكسجين ، إذا ثبت من ذلك الشك في وجود التليف الكيسي.

ماذا يعني أختبار - تليف كيسي يحتاج إلى مراقبة؟

إذا كان اختبار التليف الكيسي يحتاج إلى مراقبة، فهذا لا يعني حتماً، أن طفلك مصاب بالفعل بمرض التليف الكيسي. فقد يكون أيضاً ما يسمى بحامل المرض. لتوضيح ذلك سيتم تحويلكم في هذه الحالة إلى مركز متخصص في التليف الكيسي.

HINWEIS: Zum Verbleib bei den Personensorgeberechtigten

هل يمكن الشفاء من هذه الأمراض؟

جميع اضطرابات الاستقلاب وإضطرابات الغدد الدرقية هي أمراض خلقية ولذلك لا يمكن شفاء أسبابها. إلا أنه يمكن تجنب أثارها أو على الأقل تخفيف حدة هذه الإضطرابات الخلقية من خلال علاج مناسب في وقت مبكر. فالعلاج يتكون غالباً من نظام غذائي خاص و/أو تناول عقاقير دوائية معينة. أخصائيون الاستقلاب يوجدون في خدمتكم للاستشارة والرعاية في حالة الاشتباه أو الإصابة بالمرض.

أنتم تتخذون القرار من أجل طفلكم!

إن المشاركة في تحري الأمراض لدى حديثي الولادة أمر اختياري، كما أن الموافقة يمكن التراجع فيها في أي وقت. في هذه الحالة سيتم في حالة الضرورة التخلص من بطاقة الاختبار المتوفرة ومحو نتائج الفحص.
صناديق التأمين الصحي الحكومية تتحمل تكاليف الفحص. أما صناديق التأمين الصحي الخاصة فهي تسدد في العادة التكاليف؛ للاستفسار يرجى التوجه إلى صندوق التأمين الصحي الخاص المختص بكم.

HINWEIS: Zum Verbleib bei den Personensorgeberechtigten

الأمراض التي يتم فحصها في تحري الأمراض لدى حديثي الولادة:

فرط تنسج الكظر الخلقي (AGS)
إضطراب في تكوين هرمونات الغدة الكظرية. يمكن أن يؤدي إلى تحديد خاطئ للجنس لدى البنات ولأزمات فقد أملاح لها تأثير خطير على الحياة. يتم العلاج من خلال تناول هرمونات. (معدل التكرار ١ : ١٣,٠٠٠)

داء البول القيقبي
اضطراب في تحليل الأحماض الأمينية. يؤدي إلى اضطرابات في الوعي، غيبوبة، حالات تشنج، تأخر في التطور. العلاج من خلال نظام غذائي خاص. (معدل التكرار ١: ١٥٠,٠٠٠)

نقص البيوتينيدار
اضطراب في استقلاب فيتامين بيوتين. يؤدي إلى أزمات استقلاب، تغيرات في الجلد والشعر وكذلك إعاقة عقلية. العلاج من خلال تناول بيوتين. (معدل التكرار ١ : ٢٢,٠٠٠)

اضطراب استقلاب الكارنتين
إضطراب في استقلاب الأحماض الدهنية. يؤدي إلى أزمات في الاستقلاب، غيبوبة، إمكانية التطور حتى الوفاة. يتم العلاج من خلال تناول هرمونات. (معدل التكرار ١: ٥٠٠,٠٠٠)

غلاكتوز في الدم
إضطراب في تحليل سكر الحليب (الغلاكتوز). يؤدي إلى أضرار حادة في الكبد والكلى، حالات وفاة في الشهور الأولى، إعاقة عقلية وجسمانية. العلاج بتناول غذاء خالي من الغلاكتوز. (معدل التكرار ١: ٧٠,٠٠٠)

قصور الدرقية
نقص خلقي في أداء الغدد الدراقية. بعد عدة أشهر تظهر مشاكل تغذية، القزامة، إعاقة عقلية. يتم العلاج من خلال تناول هرمونات. (معدل التكرار ١: ٣,٥٠٠)

بيلة حمض الغلوتاريك، طراز ١
اضطراب في تحليل الأحماض الأمينية. بعد تطور عادي في البداية تحدث أزمات عصبية حادة مع اضطرابات في الحركة وحالات تشنج. العلاج من خلال نظام غذائي خاص. (معدل التكرار ١: ١٣٢,٠٠٠)

احمضاض الدم الإيزوفاليريكي
اضطراب في تحليل الأحماض الأمينية. يمكن أن يؤدي إلى القئ المبكر والغيبوبة والإعاقة العقلية. العلاج من خلال نظام غذائي خاص. (معدل التكرار ١: ٩٧,٠٠٠)

نقص LCHAD، نقص VLCAD
اضطراب في استقلاب الأحماض الدهنية طويلة السلسلة. أزمات استقلاب، غيبوبة، ضعف في العضلات وعضلات القلب، تتطور يمكن أن يصل إلى الوفاة. العلاج من خلال نظام غذائي خاص، تجنب
فترات جوع. (معدل التكرار ١ : ٥٥,٠٠٠)

نقص سلاسل أسيتيل التميم المتوسط (MCAD)
اضطراب في تحليل الأحماض الأمينية. حدوث أزمات مبكرة أو بعد أشهر مع نقص في السكر، غيبوبة، وفاة مفاجأة للطفل. العلاج من خلال تجنب فترات الجوع وتناول كارنيتين. (معدل التكرار ١ : ١٠,٠٠٠)

التليف الكيسي
مرض يحدث فيه تكون مخاط صعب السيولة على سبيل المثال في الرئة والبنكرياس. وقد تحدث أضرار بالأعضاء تصل إلى فشل الأعضاء. العلاج بواسطة التغذية الخاصة والعلاج الطبيعي والأدوية يمكن أن يحد من تطور المرض ويخفف من حدته. (معدل التكرار ١: ٣,٣٠٠)

بيلة فينيولية
اضطراب في تحليل الحمض الأميني فينيل ألانين. يتسبب في اضطرابات عقلية وحركية حادة. العلاج من خلال نظام غذائي خاص. (معدل التكرار ١: ٥,٠٠٠)

النوع الأول (Tyrosinemia ،type I)
اضطراب في انهيار التيروزين من الجسم. يؤدي إلى
تلف الكبد والكليتين و ممكن الموت
العلاج هو تناول الادوية و نظام غذائي خاص
(١٣٥ ,٠٠٠٠ : ١ رارالتك معدل)

نقص المناعة المشتركة الشديد (SCID)
هو الافتقار التام لجهاز المناعة الذي يبدأ في مرحلة الطفولة.
الاطفال المصابين يكونون أكثر عرضة للعدوى والى المضاعفات المعدية.
يحتاج الى احتياطات صحية صارمة.
العلاج يكون عن طريق زراعة نخاع العظم او زراعة الخلايا الجذعية او عن طريق العلاج بالانزيمات البديلة.
الاستغناء عن الرضاعة الطبيعة او المطاعيم الحية او نقل منتاجت الدم غير المعاجلة.
معظم الأطفال المصابين وغير المعالجين يموتون في غضون عام الى عامين (الحدوث: ١:٣٢,٥٠٠)

ملاحظة:
العلاج في الوقت المناسب لا يمكن أن يمنع عواقب المرض تماماً في جميع الأمراض المذكورة أعلاه. العلاج الفوري يُمكن الطفل المصاب في أغلب الحالات من التطور العادي.

Screeningzentrum | Sachsen

www.screeningzentrum-sachsen.de

PÄDIATRISCHES STOFFWECHSELZENTRUM
Universitätsklinikum Leipzig
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Liebigstraße 20 a, Haus 6; 04103 Leipzig
Tel.: 0341 9726242 | Fax: 0341 9726009

SCREENINGLABOR LEIPZIG
Universitätsklinikum Leipzig
Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie
und Molekulare Diagnostik
Paul-List-Straße 13-15, Haus T; 04103 Leipzig
Tel.: 0341 9726274 | Fax: 0341 9722359
www.ilm.uniklinik-leipzig.de

HINWEIS: Zum Verbleib bei den Personensorgeberechtigten

اسم الطفل: _____ تاريخ الميلاد: _____
Name des Kindes Geburtsdatum

الشارع: _____ الرقم البريدي، المكان: _____
Straße Geburtsort

بموجب هذا أقر بأنني حصلت على ورقة التعليمات وقد تم احاطتي في حديث بمعلومات حول برنامج فحوص تحري الأمراض لدى حديثي الولادة بما فيها التليف الكيسي. لقد تم لفت نظري إلى المخاطر التشخيصية المذكورة وإلى الفحوص الأخرى التي قد تكون ضرورية والتي يجب إجرائها لطفلي إذا استدعى الأمر وكذلك إلى العواقب السلبية الممكنة الناجمة عن الرفض وكنت استطيع في ذلك طرح الأسئلة. أنني أرغب في إجراء فحوص تحري الأمراض لدى حديثي الولادة بما فيها التليف الكيسي لدى طفلي. بموجب هذا أوافق على أخذ عينة الدم وعلى الفحص المعملي من أجل الأمراض المذكورة في ورقة التعليمات.
أنني أوافق على إبلاغ البيانات الشخصية الخاصة بذلك إلى مركز تحري الأمراض ساكسونيا . ويجوز لمركز تحري الأمراض ساكسونيا الاتصال بي مباشرة في حالة وجود نتيجة غير عادية. كما يجوز إخطار نتيجة الفحص إلى الأطباء المعالجين والأطباء الذين سيواصلون العلاج. يتم الالتزام تماماً بشروط الكتمان الطبي وحماية البيانات. يتم التخلص من العينات بعد فترة 3 شهور أو بعد إتمام الفحوص. إن المشاركة في فحص تحري الأمراض لدى حديثي الولادة أمر اختياري، كما أن الموافقة يمكن التراجع فيها في أي وقت. في حالة التراجع عن الموافقة سيتم التخلص من جميع العينات ومحو نتائج الفحوص.

Ich wurde in einem Gespräch über das Neugeborenenscreening (NGS) aufgeklärt, auf Risiken und Alternativen hingewiesen und konnte Fragen stellen. **Ich wünsche die Durchführung des Neugeborenenscreenings bei meinem Kind.** Ich willige in die erforderliche Blutentnahme und in die Laboruntersuchung auf die oben genannten Erkrankungen ein. Ich stimme einer Übermittlung personenbezogener Daten an das Screeningzentrum Sachsen zu. Das Screeningzentrum Sachsen darf mich bei auffälligem Befund direkt informieren. Das Ergebnis der Untersuchung darf nicht ohne meine Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Die Vorgaben der ärztlichen Schweigepflicht und des Datenschutzes werden dabei strikt eingehalten. Das Probenmaterial wird nach einem Zeitraum von 3 Monaten vernichtet. Die Teilnahme am NGS ist freiwillig. Die Kosten werden von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen.

التاريخ، الاسم بحروف طباعة، توقيع الأب والأم* / الوكيل القانوني
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern* / des gesetzlichen Vertreters

التاريخ، الاسم بحروف طباعة، توقيع الطبيب القائم بالتوضيح
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes

ABLEHNUNG

الرفض

☐ بموجب هذا أر**فض** إجراء فحوص تحري الأمراض لدى حديثي الولادة على طفلي. لقد تم لفت نظري إلى العواقب السلبية المحتملة لهذا القرار (الأمراض التي لم تُكتشف قد تؤدي إلى إعاقة دائمة أو إلى الوفاة المبكرة أيضاً).

Ich wurde in einem Gespräch über das Neugeborenenscreening aufgeklärt, auf Risiken und Alternativen hingewiesen und konnte Fragen stellen. Ich stimme der Durchführung eines Neugeborenenscreenings bei meinem Kind **NICHT** zu.

التاريخ، الاسم بحروف طباعة، توقيع الأب والأم* / الوكيل القانوني
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern* / des gesetzlichen Vertreters

*بتوقيع أحد الوالدين يقر هذا الطرف في نفس الوقت، بأنه يتصرف بالاتفاق مع الطرف الآخر أو أن له حق الحضانة بمفرده.
*Mit der Unterschrift nur eines Elternteils versichert dieser gleichzeitig, dass er im Einvernehmen mit dem anderen Elternteil handelt bzw. das alleinige Sorgerecht für das Kind hat.

HINWEIS: Für den Verbleib in der Patientenakte!