



الكشف عن أمراض التمثيل الغذائي (الأيض أو الإستقلاب) الخلقية النادرة من الأطفال حديثي الولادة

(الفحص المختبري- لحديثي الولادة – VasSeu)

يوصى بإجراء فحوصات الكشف عن أمراض التمثيل الغذائي الخلقية النادرة لجميع الأطفال حديثي الولادة (وزارة الشؤون الاجتماعية والصحة 7.4.2014). وحسب التقديرات فهناك لدى واحداً من بين كل ألفي (1:2000) طفل مرض ما يمكن الكشف عنه من خلال هذه الفحوصات، والذي يمكن تجنب الإعاقات الدائمة التي يسببها هذا المرض وذلك بسرعة المبادرة ببدأ العلاج/الرعاية. ومن دون هذه الفحوصات المختبرية عادةً ما يكون الكشف المبكر عن هذه الأمراض مستحيلًا. لقد بدأت غالبية الدول الغربية ومنذ سنوات بإجراء الفحص على الأطفال حديثي الولادة.

قد يبدو الأطفال حديثي الولادة والمصابين بالأمراض الأيضية الخلقية الخطيرة سليمين صحياً تماماً عند ولادتهم. ويتم البحث عن المؤشرات الأولى لهذه الأمراض النادرة عن طريق الفحوصات المختبرية، وذلك من أجل الكشف عن المرض وبدأ العلاج اللازم مبكراً. فبدأ العلاج السريع وحده يمكننا أن نمنع الطفل من الإصابة بعاهات أي إعاقات مستديمة أو حتى من الوفاة.

يكون الفحص بسيطاً : ويُجرى بأخذ بضع قطرات (عينة) من الدم، حيث تؤخذ على ورق خاص (ورق بطاقة مختبرية) من خلال وخز سطحي لكعب قدم الطفل عندما يكون الطفل بعمر ال 2-5 أيام. إذا ما كانت نتائج الفحوصات غير سليمة (غير طبيعية) يتم الإتصال بالعائلة مباشرة من قبل المستشفى. يُؤخذ من الطفل عينات جديدة من أجل إجراء فحوصات إضافية، ويقوم الطبيب بفحص الوضع الصحي للطفل. يثبتُ من خلال هذه الفحوصات (الدراسات) التكميلية بأن غالبية هؤلاء الأطفال يكونون سليمين صحياً. وفيما لو كانت نتائج الفحوصات سليمة (طبيعية)، فلا يجري أي اتصال بالعائلة.

يساعدُ فحص الأطفال حديثي الولادة على تجنب الإعاقات الناجمة عن أمراض أيضية خلقية مُعينة والتي تكون (الأمراض) قابلة للعلاج. بالنسبة لهؤلاء الأطفال النادرين، والذين لديهم أحد هذه الأمراض، فإن الفحص والتشخيص المبكر يُمكن أن يُنقذ حياتهم كلياً.

ويوجد أدناه معلومات مُفصلة عن الأمراض التي يجري فحصها. وكذلك المزيد من المعلومات الإضافية من الموقع (الإلكتروني)

www.saske.fi



هام!

تؤخذ العينة من أجل فحص الأطفال حديثي الولادة (VasSeu) في قسم (ردهة) الولادة وذلك عندما يكون الطفل من العمر ما بين ٢-٥ أيام. وإذا كنتم قد غادرت المستشفى الى البيت قبل أن يُنمَّ الطفل اليومين من عمره (٤٨ ساعة), فعندها يتم أخذ العينة (التحاليل) في المختبر. وبخصوص هذه الفحوصات يمكنكم عند الحاجة الحصول على المزيد من الإرشادات من قِبَل الأطباء في مستشفى الولادة



معلومات عن الأمراض التي يتم فحصها:

من خلال فحوصات الكشف عن الأمراض يتم البحث عن أمراض الأحماض الأمينية والدهنية النادرة ضمن مجموعة أمراض التمثيل الغذائي وعن الأمراض التي تؤدي الى تجمع الأحماض العضوية (ومنها على سبيل المثال بيلة الفينول كيتون (PKU), نقص إنزيم أي خميرة السلسلة الطويلة 3 هيدروكسي أسيل كو أي ديهيدروجينيز (LCHAD), نقص إنزيم السلسلة المتوسطة لأسيل كو أي ديهيدروجينيز (MCAD), بول حامض الغلوتاريك من النوع الأول (GA1), بول السكر المحروق (MSUD) أو فرط تيروسون الدم. لا توجد معلومات دقيقة عن إنتشار هذه الأمراض في فنلندا, لكن يُقدَّر بأنه يولد في بلدنا حوالي عشرة أطفال, ممن لديهم مرض ما من بين إحدى أمراض هذه المجموعة. تُعالج هذه الأمراض عن طريق نظام غذائي خاص وبمساعدة مستحضرات أي منتجات غذائية (خاصة).

تنتقل معظم الأمراض التي يُكشف عنها في هذه الفحوصات وراثياً بصورة مُنتخبة (مخفية). وهنا ينتقل العامل الوراثي المُتغير (الموروث أو الجينة) أي الطفرة (التغيير) من جيل الى آخر عن طريق اشخاص سليمين والذين يحملون هذا التغيير, ويظهر المرض فقط في حال حصل (أنجبا) شخصان يحملان لهذا العامل الوراثي المُتغير على طفل مُشترك, وينقل كل واحد منهم هذا التغيير الى أجياله القادمة. في كل حالة حمل تحصل عند زوجين يحملان كلاهما هذا العامل المتغير تكون نسبة الخطورة بإنجاب طفل مصاب بمرض هي 25%.

غالباً ما تُسبب هذه الأمراض اضطرابات خطيرة في عملية التمثيل الغذائي. فقد تضطرب عملية إنتاج أي بناء الطاقة أو قد تتراكم المواد السامة في الجسم. ومن الأعراض التي يمكن أن تظهر على سبيل المثال هي التقيؤ أي الإرجاع, ضعف في النمو, عوق خلقي أو حتى الوفاة. ويُعتَقَد بأن 5% من وفيات الأطفال الرضع المُفاجئ أي غير المتوقع ناتج بسبب الأمراض الأيضية الخلقية. ويوجد للكثير من هذه الأمراض التي يتم الكشف عنها علاج فعّال جداً. ويعتمد التكهن بالمرض بدرجة أساسية, على مدى الأضرار التي قد لحقت وتولدت قبل البدء بالعلاج.

قصور الغدة الدرقية الخلقي أي "هوبوتورييوسي" وينجم بسبب نقص هرمون الغدة الدرقية. هرمون الغدة الدرقية ضروري لنمو الطفل والتطور العقلي عنده. يؤدي نقصه في السنوات الأولى من العمر الى اضطرابات في النمو والى العوق الخلقي. ينمو ويتطور الطفل بشكل طبيعي, إذا ما تم كشف الإضطراب في مرحلة مُبكرة وتم معالجته بدأ من الأسابيع الأولى من عمره عن طريق دواء هرمون الغدة الدرقية. تتراوح ظهور حالات الإصابة بقصور الغدة الدرقية الخلقي على الأطفال حديثي الولادة في فنلندا ما بين واحد من بين كل الفين 1:2000 الى واحد من بين كل ثلاثة آلاف 1:3000. نادراً ما يكون هذا المرض وراثياً.

فرط/زيادة نمو الغدة الكظرية (فوق الكلوية) الخلقي أي "هويريلاسيا" (CAH) وسببه هو خلل في عملية إنتاج هرمونات الستيرويد في القشرة الخارجية للغدة الكظرية. وتعمل هذه الهرمونات المهمة للغاية لحياة الإنسان على تنظيم توازن السكر, الأملاح والسوائل. في حال إضطراب توازن الأملاح والسوائل بدرجة كبيرة, ومن دون علاج يمكن أن تؤدي حالات المرض الشديدة الى وفاة الطفل. ويُزِيدُ المرض كذلك من إفراز هرمونات الذكورة. تتراوح ظهور حالات الإصابة بفرط نمو الغدة الكظرية الخلقي على الأطفال حديثي الولادة في فنلندا ما بين واحد من بين كل عشرة آلاف 1:10000 الى واحد من بين كل عشرين ألف 1:20000. يُعالج مرض فرط نمو الغدة الكظرية الخلقي (CAH) بتعويض نقص الهرمون بإعطاء الدواء الهرموني التعويضي.