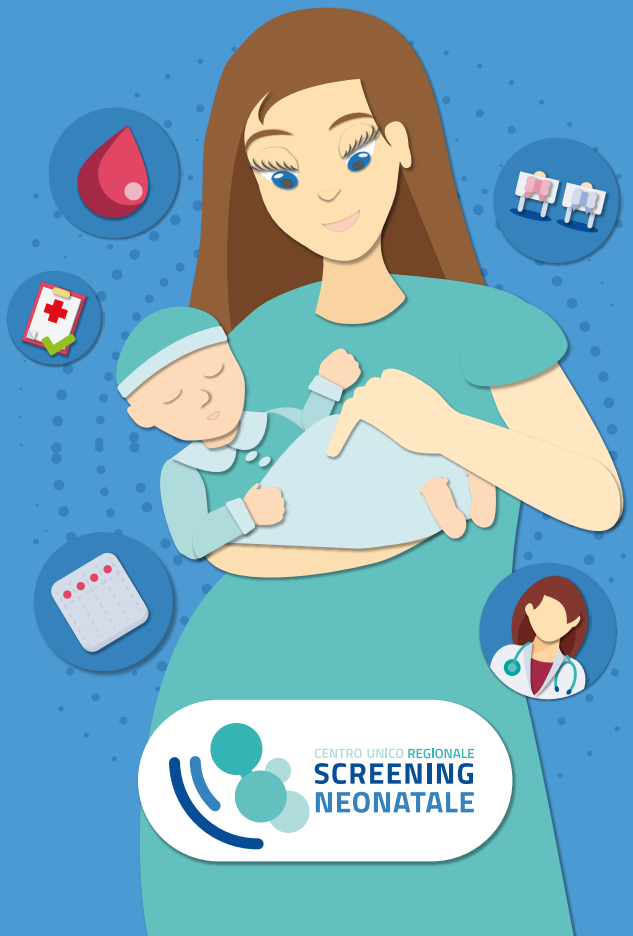
REGIONE CAMPANIA

معلومات حول فحص قطرة الدم للأطفال حديثي الولادة



CENTRO UNICO REGIONALE SCREENING NEONATALE

REGIONE CAMPANIA

منطقة كامبانيا تعتني بك

وقاية، منذ اليوم الأول من أيام الحياة

CEINGE
خدمة الإستقبال المركزي
للمعلومات حول الاستشارات للامراض الجينية
وللحصول على خدمات التشخيص يمكنكم الاتصال
على التالي:

الجدول الزمني - هاتف
09.00 - 13.30 ▪ +39 081 7462436
11.00 - 13.30 ▪ +39 081 7463169
14.30 - 17.30 ▪ +39 081 3737781
+39 081 3737727

بريد الكتروني
accettazione@ceinge.unina.it

موقع
www.ceinge.unina.it

CENTRO UNICO REGIONALE SCREENING NEONATALE

المركز الإقليمي الخاص – قسم فحوصات حديثي الولادة

مختبر المركز الخاص
مسؤولة المركز: البروفيسرة مارغريتا رووبولو

هاتف رقم:
+39 081 3737933
+39 081 3737776

بريد الكتروني
labsne@pec.ceinge.unina.it

موقع
www.screeningneonatale-campania.it

التصميم الغرافيكي KNOWLEDGE for BUSINESS

ما هو فحص قطرة الدم للأطفال حديثي الولادة وما الغاية منه؟

فحص قطرة الدم لحديثي الولادة هو فحص وقائي يسمح بالكشف المبكر لأي أمراض وراثية قد يعان منها الأطفال حديثي الولادة حتى قبل ظهور أي أعراض.

تلك الأمراض هي أمراض نادرة حيث إن تم تحديدها في الأيام الأولى من حياة حديثي الولادة من الممكن علاجها وتجنب العواقب الوخيمة التي قد تكون مميتة أيضا في بعض الحالات.

لهذه الأسباب، يعتبر فحص قطرة الدم لحديثي الولادة فحص غايةً في الأهمية والضرورة كما ويعد اختباراً هاماً لضمان الحق في الصحة.

وهذا الفحص هو ليس مجرد فحص، بل هو أيضا برنامج وقاية متكامل يشمل تخصصات متعددة، بحيث انه يُشرك العديد من الفاعلين إضافة إلى أولياء الأمور والأطفال، مثل: مراكز الولادة حيث يتم أخذ عينات الدم، والمختبرات حيث يتم إجراء الفحص، بالإضافة إلى الأطباء في المراكز الصحية الذين يتولون رعاية المواليد الجدد المتضررين.

متى وكيف تحصل على نتائج الفحص؟

إذا كانت النتائج سلبية، أي انها لم تشمل أية علامات غير طبيعية، يتلقى مركز الولادة هذه النتيجة السلبية خلال أيام قليلة من بعد اجراء الفحص.

في عدد قليل من الحالات، قد تكون هنالك ضرورة لإجراء الفحص مرة أخرى وفي هذه الحالة، يقوم مركز الولادة بالإتصال بوالدي الطفل.

ملاحظة:

لا يعني الاتصال بوالدي الطفل ان الطفل مريض ولكن ما يعنيه هو ضرورة اجراء المزيد من الفحوصات.

في الواقع، في بعض الحالات ما يحدث هو أن عينة الدم ليست بكافية لهذا يجب أخذ عينة أخرى.

في حال أظهرت النتائج ايجابية لأي من الأمراض، يتم ضمان الإستقبال الفوري للطفل في أحد المراكز العلاجية لطب الأطفال والتابعة للمستشفى الجامعي فيديريكو ٢ ومستشفى سانتوبونو باوسيليبون، حيث يحصل الطفل على الرعاية والمراقبة المستمرة اضافة الى العلاج باستخدام الاستراتيجيات العلاجية المناسبة.

على الرغم من أن فحص قطرة الدم لحديثي الولادة هو فحص مطلوب بموجب القانون الا أنه من الممكن الإعتراض عن اجراؤه بحيث يعبر الوالدين عن ذلك قبل أخذ العينة.

يتم تسجيل هذا الإعتراض في سجل الطفل الطبي.

جدول ١

الأمراض التي يتم فحصها ضمن فحص قطرة الدم لحديثي الولادة في منطقة كامبانيا

إحمضاض الدم العضوي

فرط حمض الغلوتاريك من النوع الأول
إحمضاض الدم الإيزوفاليريكي
نقص بيتا-كيتوذيولايز
بيلة حمض ٣-هيدروكسي ٣-ميثيل غلوتاريك
مرض ارتفاع الحمض البروبيوني
فرط حمض الميثيل مالونيك في الدم (نقص الميثيلمالونيل كو أي ميوتايز)
فرط حمض الميثيل مالونيك في الدم (كوبالامين أ)
فرط حمض الميثيل مالونيك في الدم (كوبالامين ب)
فرط حمض الميثيل مالونيك في الدم مع بيلة هوموسيستينية (نقص كوبالامين سي)
فرط حمض الميثيل مالونيك في الدم مع بيلة هوموسيستينية (نقص كوبالامين دي)
نقص خميرة السلسلة القصيرة/المتفرعة ٢-مثيلبوتيريل كو أي ديهيدروجينيز
نقص كربوكسيلاز متعدد
فرط حمض المالونك

أمراض أخرى

جلاكتوزيمية
نقص البيوتينيداز
عوز المناعة المشترك الشديد المرتبط بانزيم ادينوزين ديزاميناز

أمراض وراثية أخرى

التليف الكيسي
قصور الغدة الدرقية الخلقي

اضطرابات الأحماض الأمينية ١٥

بيلة الفينيل كيتون
فرط فينيل الانين بالدم
عيوب الإصطناع الحيوي للعامل المرافق لبيوبترين
عيوب تجدد العامل المرافق لبيوبترين
فرط تيروزين الدم من النوع الأول
فرط تيروزين الدم من النوع الثاني
داء البول القيقبي
بيلة هوموسيستينية أو نقص بيتا سينثاز السيستاتيونين
عوز مختزلة الميثيلين تتراهيدروفولات
مرض وجود السيترولين في الدم من النوع الثاني

اضطرابات دورة اليوريا

مرض وجود السيترولين في الدم من النوع الأول
إحمضاض الدم الأرجينينوسكسينيكي
عوز الأرجينياز

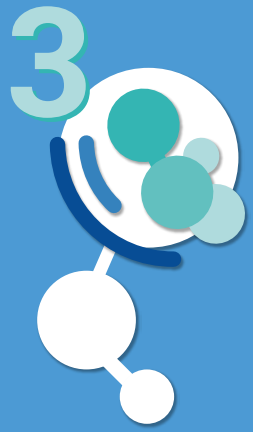
اضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية

نقص امتصاص الكارنيتين
مرض نقص خميرة كارنيتين باليتويل ترانسفيريز من النوع الأول
مرض نقص خميرة كارنيتين باليتويل ترانسفيريز من النوع الثاني
كارنيتين: نقص أسيلكارنيتين ترانزلوكاس
مرض نقص خميرة السلسلة الطويلة جداً لأسيل كوأي ديهيدروجينيز
مرض نقص خميرة السلسلة الطويلة ٣ هيدروكسي اسيل كو أي ديهيدروجينيز
مرض نقص خميرة السلسلة المتوسطة لأسيل كو أي ديهيدروجينيز أ
نقص خميرة السلسلة المتوسطة/القصيرة ٣-هيدروكسي أسيل كو أي ديهيدروجينيز
فرط حمض الغلوتاريك من النوع الثاني

كيف يتم الفحص؟

١- يبدأ الفحص بأخذ بضعة من قطرات الدم التي غالبا ما تؤخذ من كعب الطفل في اليوم الثاني أو الثالث من ولادة الطفل وقبل الخروج من مركز الولادة.

٢- يتم وضع قطرات الدم على ورقة ممتصة خاصة والتي يتم ربطها ببطاقة البيانات الخاصة بالمولود الجديد.



٣- يتم التقاط البطاقات يوميا من مراكز الولادة ثم تُسلم الى المركز الإقليمي الخاص – قسم فحوصات حديثي الولادة في مؤسسة التكولوجيا الحيوية المتقدمة التي تقع في شارع فيا غايتانو سلفاتوري، ٤٨٦ نابولي حيث تتم الإختبارات اللازمة لتحديد عدد من الأمراض (انظر الى جدول ١ في الأسفل):

CENTRO UNICO REGIONALE,
CEINGE Biotecnologie Avanzate,
Via Gaetano Salvatore , 486 Napoli

٤- بعد اجراء التحليلات اللازمة، تحفظ البطاقة في ذات المركز لمدة خمسة سنوات، لتكون متاحة في حال وجود ضرورة لإجراء فحوصات أخرى.

تتم معالجة البيانات الشخصية فقط لأغراض الفحص ووفقا لتشريعات الخصوصية الحالية.