وقايـــة
هيئـة الصحـة العامـة
PUBLIC HEALTH AUTHORITY

الفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة

@Saudi_PHA

الكشف المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة

ما هو هدف البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة؟

يهدف البرنامج إلى فحص المواليد لخفض معدلات الأمراض والإعاقة والوفيات الناتجة عن الأمراض الوراثية، وأمراض التمثيل الغذائي، وأمراض الغدد الصماء، وأمراض الدم المشمولة بالبرنامج.

الأمراض الأكثر انتشاراً بين مواليد المملكة هي أمراض التمثيل الغذائي وأمراض الغدد الصماء

ما هو دور مختبر الفحص المبكر لحديثي الولادة بوقاية؟

بمساعدة فريق مؤهل ومدرب بدأ مختبر الصحة العامة بفحص حديثي الولادة ليشمل جميع المواليد في المستشفيات الحكومية التابعة لوزارة الصحة بجميع أنحاء المملكة، ثم توسيع النطاق ليشمل القطاع الخاص أيضاً

يقوم المختبر باستقبال عينات الدم من جميع مدن المملكة العربية السعودية بشكل يومي. تفحص العينات بجودة عالية لواحد وعشرين مرضاً وراثياً ويتم إبلاغ النتائج بأسرع وقت ممكن حرصاً منا على سلامة الطفل.

بلغ عدد العينات المرسلة للمختبر خلال الفترة 2018 – 2024

+1000000

أكثر من مليون عينة

متى يفحص الطفل؟

يتم أخذ عينة الدم خلال أول 24 إلى 72 ساعة بعد ولادة الطفل، ثم يقوم المستشفى بإرسال العينة للمختبر لإجراء الفحص.

يبدو معظم الأطفال سليمين بعد الولادة إلا أنه من الممكن أن يحملوا بعض الأمراض الوراثية، والتي قد لا تبدو للعيان إلا بعد الفحص أو الكشف عنها.

كيف يتم الفحص؟

تؤخذ بضع قطرات من الدم عن طريق وخزة خفيفة لكعب الطفل في فترة تتراوح بين 24 إلى 72 ساعة من ولادته وتوضع على كرت مخصص لهذا الفحص، ثم يتم إرسالها للمختبر لتمر بالمراحل التالية:

1. **قسم فحص حديثي الولادة**

يستقبل العينات ويقوم بتحضيرها ليتم تحليل 21 مرض وراثي مختلف ثم تبليغ المستشفيات بنتيجة التحليل.

2. **قسم إجراء فحص التأكيد**

في حاله اكتشاف نتيجة موجبة من قبل قسم فحص حديثي الولادة، يقوم قسم التأكيد بإجراء فحوصات خاصة لتأكيد الحالة وتحديد المرض.

3. **قسم إبلاغ النتائج**

في حالة اكتشاف نتيجة موجبة من قبل قسم فحص حديثي الولادة، يقوم القسم بتبليغ المستشفى وإدارة برنامج الفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة بالنتيجة الإيجابية خلال مدة أقصاها يومين عمل.

4. **قسم المتابعة**

هذا القسم في البرنامج مسؤول عن متابعة الحالات المعروفة التي تم تشخيصها مسبقاً لمتابعة تطور الحالة وسير العلاج.

بعد الولادة وقبل الخروج من المستشفى تأكد من فحص طفلك. إسأل عن الفحص المبكر لحديث الولادة.

كيف أعرف نتيجة الفحص؟

لن يتم التواصل معك إلا في حال كانت النتيجة إيجابية.

ماذا لو كانت نتيجة فحص الطفل إيجابية؟

يقـوم المستشـفى بالاتصـال بـك إذا كان طفلـك بحاجـة إلى أي اختبـار إضافي وهـذا لا يعني بالضـرورة أن طفلـك مريـض. ولكن هنـاك حاجة إلى مزيد مـن الاختبارات للتأكد مـن عدم وجود مشكلة. سوف يعلمك طبيب طفلك عن الاختبارات اللازمة وكيفية الحصول عليها.

مـن المهم جداً إجـراء هذه الاختبارات للتأكد من صحة طفلك. إذا كان الطفل مريضاً، فقد تكون هناك حاجة للعلاج على الفور.

المضاعفات المحتملة

خطـورة هـذه الأمراض تكمـن في أن أعراضها لا تظهـر عند الولادة أو في الشـهور الأولى من العمـر، ولكـن غالبـاً تظهر الأعراض بعد إصابة الطفل بقصور عقلي دائـم، أو ضعف في النمو، أو إعاقات حركية، أو موت مفاجئ.

تعد السرعة في الحصول على اختبارات إضافية والحرص على زيارات الطبيب مهمة لأن بعض الحالات يمكن أن تؤدي إلى الوفاة إذا لم يتم التعامل معها بسرعة.

لا يوجد في أسرتي طفل مصاب بمرض وراثي فهل يجب أن أجري فحص لطفلي؟

نعـم، فمن الممكن أن يعاني الأطفال من أحد هذه الأمـراض في العوائل التي ليس لها تاريخ طبـي يشـير لوجود أي أمراض وراثية وذلك بسـبب حمل الأبوين للجين المصـاب فلا تظهر عليه العلامات الحيوية وإنما يورثونه للأبناء فيصابون بالمرض.

ما هو العلاج لهذه الأمراض؟

لكل مرض من هذه الأمراض خطة علاجية. قد يكون حليب مخصص أو حمية غذائية أو أدوية أو كليهما معاً.

ما هي الأمراض التي يتم الكشف عنها عن طريق البرنامج؟

يفحـص المختبـر 21 نوعـاً مـن الأمراض الوراثية التي تنقسـم بشـكل عـام إلى أمـراض التمثيل الغذائـي، وأمـراض الغـدد الصمـاء، وأمراض الـدم. التي تم تحديدهـا بناءً على دراسـة احتياجات الصحـة العامـة، والفوائـد المحتملـة، والفعاليـة مـن حيـث التكلفـة، وإدارة الحـالات التـي يتم تشخيصها، والوقاية من المضاعفات الخطيرة الناتجة وتحسين النتائج الصحية.

المجموعة	اسم المرض
أمراض الأحماض الأمينية Amino Acid Disorders	الفينيل كيتون يوريا (PKU) Phenylalanine
	داء البول القيقبي (MSUD) Maple Syrup Urine Disease
	الستروليينيميا Citrullinemia
	مرض ارتفاع حمض الأرجينينوسكسينك الوراثي (ASL) Argininosuccinate Lyase deficiency
	أمراض الهوموسيستين يوريا Homocystinuria Disorders
أمراض الأحماض العضوية Organic Acid Disorders	مرض ارتفاع حمض الايزوفلرك Isovaleric Acidemia
	مرض ارتفاع حمض الميثايل مالونك (MMA) Methylmalonic Acidemia
	مرض ارتفاع حمض البروبيوني Propionic Acidemia (PA)
	نقص انزيم 3 مرض ميثيل كروتونيل كوأ كاربوكسلاز الوراثي (3MCC) Methylcrotonyl CoA Carboxylase Deficiency-3
	الغلوتاريك اسيد يوريا النوع الأول Glutaric Acid Type I
أمراض أكسدة الدهون Fatty Acid Oxidation Disorders	مرض نقص خميرة السلسلة المتوسطة أسايل كو أي ديهيدروجينيز (MCAD) Medium -Chain-Acyl CoA- Dehydrogenases Deficiency
	مرض نقص إنزيم هيدروجيناز أسيل كو أي ذات السلسلة الطويلة (VLCAD) Very-Long-Chain CoA Dehydrogenases Deficiency

المجموعة	اسم المرض
أمراض توليد الكيتون Ketogenesis and ketolases	مرض نقص حمض 3هايدروكسي-3-ميثايل جلوتاراسل كواي لاييز (HMGA) 3Hydroxy-3-Methylgutaryl-CoA-Lyase Deficiency
	مرض نقص حمض البيتا كيتوثايلويز (BKT) Beta-Ketothiolase Deficiency
أمراض الأنزيمية Enzymatic Defects	نقص بيوتيدينيز (BTD) Biotinidase Deficiency
	الغلاكتوسيميا (GALT) Galactosemia
أمراض الغدد الصماء Endocrine Defects	تضخم الغدة الكظرية الكمي الوراثي (17OH) Congenital adrenal hyperplasia (CAH)
	قصور الغدة الدرقية Congential Hypothyroidism
أمراض الدم Hematology Diseases	فقر الدم المنجلي Sickle cell anemia
	أنيميا البحر المتوسط Beta-Thalassemia
	أنيميا الفول Galactose 6 phosphate Dehydrogenase Deficiency Anemia

وقـايـــة

هـيئـة الصحـة العـامـة

PUBLIC HEALTH AUTHORITY