فحص للأمراض الخُلقية النادرة للأطفال حديثي الولادة

(عينة فحص-VasSeu)

نوصي بإجراء فحص للأمراض الخُلقية النادرة لجميع الأطفال حديثي الولادة (STM 2014/4/7). تشير التقديرات إلى أن واحداً من بين كل ثلاثة آلاف طفل مصاب بمرض يمكن الكشف عنه من خلال الفحص، ويمكن تجنُّب الضرر الدائم الذي يسببه مع بدء العلاج بسرعة كافية. بدون الفحص غالباً ما يكون التعرُّف على هذه الأمراض بشكل مبكر أمراً مستحيلاً. في معظم الدول الغربية، بدأ هذا النوع من فحص الأطفال حديثي الولادة منذ سنوات.

قد يبدو الأطفال المصابون بأمراض خُلقية خطيرة، بصحة جيدة مثل بقية الأطفال الحديثي الولادة. من خلال فحص العينات يتم البحث عن العلامات الأولى لهذه الأمراض النادرة، حتى يمكن الكشف عن الأمراض والبدء بالعلاج اللازم بشكل مُبكّر. من خلال البدء بالعلاج في وقت مُبكّر بما فيه الكفاية، يمكن بشكل عام منع حصول إعاقة دائمة لدى الطفل أو الموت.

يتم الفحص بعدة قطرات من الدم، التي تُؤخذ على ورق ماص من وخزٍ صغير في الجلد في كعب الرجل، عندما يكون عمر الطفل 2-5 أيام. إذا كانت نتائج الفحص غير طبيعية، تقوم المستشفى بالاتصال مع الأسرة على الفور. ويتم أخذ عينات جديدة من الطفل من أجل إجراء مزيد من الفحوص، ويقوم طبيب الأطفال بفحص حالة الطفل. تبين أن نسبة كبيرة من هؤلاء الأطفال، بأنهم في وضع صحي جيد بعد فحص المتابعة. لا يتم الإبلاغ عن النتائج الطبيعية للفحص بشكل منفصل، لكن يمكن الاطلاع على النتائج في أوماكانتا (Omakanta).

فحص الأطفال حديثي الولادة يُساعد في منع أضرار بعض الأمراض الخُلْقية التي يمكن علاجها. بالنسبة لعدد قليل من الأطفال الذين يعانون من إحدى هذه الحالات المرضية، يمكن للفحص والتشخيص المُبكّر أن يكون مُنقذاً لحياتهم.

مرفق طياً معلومات أكثر تفصيلاً عن الأمراض التي سيتم فحصها للمزيد من المعلومات أيضاً في العنوان التالي: www.saske.fi

هام!

عادة ما يتم أخذ عينة الفحص في قسم الولادة للأطفال في عمر 2-5 أيام أي بعمر 48-120 ساعة. إذا عدتم إلى البيت، عندما يبلغ عمر الطفل 36-48 ساعة، يمكن أخذ العينة عند العودة إلى البيت. وإذا عدتم إلى البيت قبل أن يبلغ عمر الطفل 36 ساعة، سيتم أخذ العينة في موعد منفصل في المختبر عندما يكون عمر الطفل 48-120 ساعة.

يمكن الحصول عند الحاجة على المزيد من المعلومات حول العينة والفحص من العاملين في قسم الولادة.

معلومات عن الأمراض التي سيتم فحصها:

يُسبب قصور الغدة الدرقية الخلقي، أي خمول الغدة الدرقية، نقص هرمون الغدة الدرقية. إن هرمون الغدة الدرقية ضروري لنمو الطفل وتطور دماغه. ونقصه في السنوات الأولى من العمر يؤدي إلى اضطرابات حادة في النمو والى إعاقة ذهنية. ينمو ويتطور الطفل بشكل طبيعي، في حال تم اكتشاف القصور مُبكراً وتم علاجه منذ الأسابيع الأولى من حياة الطفل باستخدام دواء هرمون الغدة الدرقية. في فنلندا يبلغ معدل الإصابة بقصور الغدة الدرقية لدى الأطفال الحديثي الولادة حوالي 1:2000-1:3500. نادراً ما يكون المرض وراثياً.

يحدث تضخم الغدة الكظرية الخلقي أي فرط تنسُّج الغدة الكظرية (CAH) بسبب خلل في إفراز هرمون الألدستيرون في قشرة الغدة الكظرية. هذه الهرمونات تُشارك في تنظيم الوظائف الحيوية مثل السكر، والأملاح وتوازن السوائل. بدون العلاج، في أشد أشكال المرض، يمكن أن يموت الطفل من اضطراب توازن الأملاح والسوائل. كما يُزيد المرض من إفراز هرمون الذكورة. في فنلندا يبلغ معدل الإصابة بتضخم الغدة الكظرية الخلقي لدى الأطفال الحديثي الولادة حوالي 1:15000 -1:20000. يتم علاج المرض بالأدوية التي تحلّ محل نقص الهرمونات. بواسطة العلاج يعيش المريض حياة طبيعية.

يُعد نقص المناعة الشديد المركب (SCID) أحد أمراض نقص المناعة الوراثية النادرة، حيث يكون هناك خلل في عمل نظام الدفاع في الجسم. نتيجة للخلل، يضعُف دفاع جسم الطفل ضد العدوى بشكل كبير، وبدون علاج عادةً ما يؤدي المرض إلى موت الطفل خلال العامين الأولين من العمر. يمكن علاج غالبية الأطفال بشكل دائم بواسطة زراعة الخلايا الجذعية، إذا تم كشف المرض وعلاجه قبل حدوث العدوى. يُقدّر مُعدّل انتشار المرض في فنلندا حوالي 1:50000 -1:100000.

أمراض الاضطرابات الخلقية في أيض (استقلاب) الحمض الأميني والأحماض الدهنية التي يتم البحث عنها في الفحص (على سبيل المثال PKU, LCHADD, MCADD و GA1)، هي نادرة. لا توجد معلومات دقيقة عن جميع هذه الأمراض في فنلندا، لكن يُقدّر، بأنه يولَدُ سنوياً في فنلندا حوالي عشرة أطفال مصابين بأحد هذه الأمراض. يتم علاج أمراض التمثيل الغذائي الخلقية باستخدام نظام غذائي خاص ومستحضرات غذائية.. وجزء من الأمراض له علاج طبي أيضاً.

أمراض التمثيل الغذائي الخاضعة للفحص غالباً ما تُسبب اضطرابات شديدة في عملية الاستقلاب في الجسم. قد يتعطّل إنتاج الطاقة أو قد تتراكم المواد السامة في الجسم. قد تكون الأعراض على سبيل المثال، القيء، ضعف النمو، إعاقة ذهنية أو حتى الموت. تُشير التقديرات، إلى أن 5% من الوفيات المفاجئة ناجمة عن أمراض التمثيل الغذائي الخُلقية. يمكن عامةً علاج أمراض التمثيل الغذائي القابلة للفحص بشكل فعّال، إذا بدأ العلاج في وقت مُبكر بما فيه الكافية. يعتمد تقدير المرض بشكل أساسي على حجم الأضرار، التي نشأت قبل البدء بالعلاج.

معظم الأمراض التي يتم فحصها موروثة بشكل خفي. في هذه الحالة، ينتقل تغيّر العامل الوراثي أي الطفرة، من جيل إلى آخر عبر حاملي الطفرة الصحيّة، ويظهر المرض فقط، عندما يُنجب اثنان من حاملي الطفرة طفلاً مشتركاً، وينقل كيلا الوالدَين الطفرة إلى الطفل. في كل حمل، يتعرض الزوجان الحاملان للطفرة لخطر إنجاب طفل يحمل المرض بنسبة 25%.